



UNIVERSITÉ DE LILLE
UFR3S - FACULTÉ D'INGÉNIERIE ET DE MANAGEMENT DE LA SANTÉ (ILIS)
MASTER INGÉNIERIE DE LA SANTÉ
PARCOURS RECHERCHE CLINIQUE
Année universitaire 2024-2024

Myriem HAOUAM
Mémoire de fin d'études de la 2e année de Master
Sous la direction de: Monsieur Julien DE JONCKHEERE

L'IMPACT DU DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA DRÉPANOCYTOSE:
*ETUDE DE L'IMPACT APRÈS L'OUVERTURE DU DÉPISTAGE NÉONATAL POUR
TOUS DEPUIS LE 1er NOVEMBRE 2024*

Composition des membres du Jury :

- Président du jury : Monsieur Alexandre WALLARD,
- Directeur de mémoire : Monsieur Julien DE JONCKHEERE,
- 3e Membre du jury : Madame Marion Leclercq, Infirmière de recherche clinique en investigation.

Date de la soutenance : le 02 juillet 2025

UFR3S – Département Ingénierie et Management de la Santé (ILIS)
42 rue Ambroise Paré 59120 LOOS

Remerciements

Je tiens à exprimer ma profonde gratitude à Monsieur De Jonckheere, pour son accompagnement attentif, ses conseils éclairés tout au long de ce travail, ainsi que pour la qualité de sa relecture. Son expertise et sa disponibilité ont grandement contribué à la réalisation de ce mémoire.

Je remercie également Madame Gonda Benoîte, ma tutrice, pour son soutien, sa bienveillance et ses encouragements tout au long de ce parcours. Sa présence et ses retours ont été précieux dans l'orientation et l'aboutissement de ce travail. Je tiens également à remercier l'ensemble de l'équipe d'onco-hématologie, mes collègues Justine Delannay et Marion Leclercq, ainsi que Christelle Bouquignaud, pour leur soutien et leurs conseils et leur aide. Je n'oublie pas Mme Catherine Cunisse, qui m'a permis de réaliser ce contrat, et la remercie sincèrement pour sa confiance, ainsi que pour m'avoir offert l'opportunité de construire un projet professionnel en cohérence avec mes aspirations.

Je souhaite aussi remercier chaleureusement les professionnels de santé qui ont accepté de participer à mes entretiens. Malgré des emplois du temps chargés, ils ont pris le temps de partager leurs expériences et leurs réflexions avec sincérité, ce qui a considérablement enrichi cette étude.

Enfin, je remercie de tout cœur mon mari et mon fils, dont le soutien indéfectible, la patience et la motivation ont été des piliers essentiels dans la réalisation de ce mémoire. Leur présence constante m'a portée jusqu'au bout de ce projet.

Liste des abréviations

ABM : Agence de la Biomédecine

AFDPE : Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant

ALD : Affection de Longue Durée

AMM : Autorisation de Mise sur le Marché

ANSP : Agence Nationale de Santé Publique

ARS : Agence Régionale de Santé

ASH : American Society of Hematology

AVC : Accident Vasculaire Cérébral

CBP : Centre de Biologie et Pathologie

CCNE : Comité Consultatif National d'Éthique

CNCDN : Comité National de Coordination du Dépistage Néonatal

CNIL : Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés

CONSA : Consortium on Newborn Screening in Africa (Consortium sur le Dépistage Néonatal en Afrique)

CRDN : Centre Régional de Dépistage Néonatal

CVO : Crise Vaso-Occlusive

DGS : Direction Générale de la Santé

DGOS : Direction Générale de l'Offre de Soins

DOM-TOM : Départements et Territoires d'Outre-Mer

DROM : Départements et Régions d'Outre-Mer

EDTC : Echographie Doppler TransCrânien

FDA : Food and Drug Administration

GVHD : Graft Versus Host Disease (Maladie du Greffon contre l'Hôte)

HAS : Haute Autorité de Santé

HbA : Hémoglobine Adulte

HbF : Hémoglobine Foetale

HLA : Human Leukocyte Antigen (Antigène des Leucocytes Humains)

HPST : Hôpital, Patients, Santé et Territoires (loi)

HPLC : High Performance Liquid Chromatography (Chromatographie Liquide Haute Performance)

MCGRE : Filière des Maladies Constitutionnelles Rares du Globule Rouge et de l'Érythropoïèse

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

PAI : Projet d'Accueil Individualisé

PMI : Protection Maternelle et Infantile

PND : Protocole National de Diagnostic et de Soin

RCP : Réunion de Concertation Pluridisciplinaire

RGPD : Règlement Général sur la Protection des Données

SDM : Syndrome Drépanocytaire Majeur

SFDN : Société Française pour le Dépistage Néonatal

STA : Syndrome Thoracique Aigu

Table des matières

Remerciements.....	1
Liste des abréviations.....	2
Table des matières.....	4
Table des figures.....	6
Introduction.....	8
I. Contexte général.....	8
1. La drépanocytose: état des connaissances/épidémiologie.....	10
1.1. Epidémiologie.....	11
1.2. Les différentes formes de drépanocytose.....	13
1.3. Physiopathologie.....	15
1.4. Manifestations cliniques.....	17
1.4.1. L'anémie hémolytique chronique.....	17
1.4.2. Les crises vaso-occlusives (CVO).....	18
1.4.3. Le syndrome thoracique aigu (STA).....	18
1.4.4. Les atteintes organiques.....	19
1.4.5. Les accidents vasculaires cérébraux (AVC).....	21
1.5. Traitement et prise en charge.....	21
1.5.1. Les alternatives existantes.....	21
1.5.2. Les mesures de prévention.....	24
2. Le dépistage néonatal: historique et enjeux.....	26
2.1. Dépistage mondial.....	26
2.1.1. Cas de l'Afrique.....	26
2.1.2. Cas des Etats Unis.....	27
2.1.3. Cas de l'Europe.....	28
2.2. Dépistage national.....	28
2.3. Dépistage régional: cas des Hauts de France.....	32
3. Impact et défis liés au dépistage.....	34
II. Méthodologie de l'étude.....	35
1. Type d'étude choisie.....	35
2. Source et outils de collecte de données.....	36
3. Critères d'analyse.....	37
3.1. Analyse qualitative – Entretiens semi-directifs.....	37
3.2. Analyse quantitative – Questionnaire grand public.....	37
4. Limites méthodologiques.....	38
4.1. Limites des entretiens semi-directifs.....	38
4.2. Limites du questionnaire grand public.....	38
4.3. Limites des données de dépistage rétrospectives et prospectives.....	39
III. Résultats.....	39
1. Résultat des données rétro et prospectives.....	39
2. Résultat des entretiens.....	40
2.1. Avant novembre 2024: un dépistage ciblé aux limites reconnues.....	40
2.2. Depuis novembre 2024: une procédure simplifiée mais perfectible.....	41

2.3. La question du consentement et des enjeux éthiques.....	41
2.4. Recommandations exprimées.....	42
3. Résultat du questionnaire grand public.....	42
3.1. Profils des répondants.....	42
3.2. Connaissances générales de la pathologie.....	43
3.3. Connaissances et opinion sur le dépistage.....	46
3.4. Sensibilisation.....	49
3.5. Perception de l'impact du dépistage.....	52
3.6. Témoignages des personnes atteintes.....	55
IV. Discussions et recommandations.....	58
Conclusion.....	59
Annexes.....	65
ANNEXE 1: CALENDRIER VACCINAL PNDS.....	65
ANNEXE 2 : ENTRETIEN QUALITATIF AVEC UNE PEDIATRE HEMATOLOGUE REFERENTE DU CRDN.....	67
ANNEXE 3 : ENTRETIEN QUALITATIF AVEC UNE PUÉRICULTRICE DU SERVICE NEONATAL.....	73
ANNEXE 4 : ENTRETIEN QUALITATIF AVEC UNE INFIRMIÈRE EN MATERNITE.....	77

Table des figures

Figure 1: Développement des hémoglobines pendant la vie embryonnaire (I), foétale (II) et post-natale (III) chez l'enfant normal	10
Figure 2: Représentation de l'hémoglobine saine A (1) et de l'hémoglobine anormale S (2), issue de l'article de l'APIPD	14
Figure 3: Principales indications d'un échange transfusionnel	21
Figure 4: Incidence de la drépanocytose par région de France sur l'ensemble des nouveau-nés dépistés pour la drépanocytose en 2023	31
Figure 5: Graphique de répartition des répondants selon leur statut vis-à-vis de la pathologie	41
Figure 6: Répartition des répondants sur les connaissances générales sur la pathologie	42
Figure 7: Connaissance du mode de transmission de la drépanocytose	42
Figure 8: Proportion de personnes ayant déjà entendu parler de la drépanocytose	43
Figure 9: Répartition de l'origine de la connaissance de la drépanocytose parmi les répondant en ayant entendu parler	43
Figure 10: Répartition des connaissances sur le dépistage néonatal de la drépanocytose	44
Figure 11: Répartition des réponses sur l'incidence de la drépanocytose à la naissance	45
Figure 12: Connaissances de la prévalence de la drépanocytose en France	45
Figure 13: Opinions sur la généralisation du dépistage de la drépanocytose chez les nouveaux nés	46
Figure 14: Répartition des réponses concernant l'information et l'accord parental au dépistage	46
Figure 15: Perception de l'impact du dépistage sur la prise en charge	47
Figure 16: Perception du niveau d'information de la population	47
Figure 17: Répartition des canaux d'informations potentiels pour la sensibilisation de la drépanocytose	48
Figure 18: Opinions sur la nécessité de campagnes d'information supplémentaires	49
Figure 19: Opinion sur la mesure d'élargissement du dépistage néonatal	50
Figure 20: Perception des risques de stigmatisation liés au dépistage élargi	51
Figure 21: Répartition des réponses à la question de l'accompagnement post-dépistage	51
Figure 22: Intérêt des répondants pour davantage d'informations sur la maladie	52
Figure 23: Répartition des répondants selon leur statut vis-à-vis de la pathologie	53
Figure 24: Répartition des répondants sur la période de dépistage déclarée	54

<u>Figure 25: Répartition des répondants sur l'impact du dépistage sur la prise en charge de la maladie parmi les personnes testées</u>	54
<u>Figure 26: Répartition du ressenti à l'annonce du diagnostic</u>	55
<u>Figure 27: Répartition des répondants sur la perception du suivi médical</u>	55

Introduction

I. Contexte général

La drépanocytose, également appelée anémie falciforme, est la maladie rare la plus fréquente au monde, touchant des millions de personnes, principalement dans les régions tropicales, subtropicales, et dans certaines populations migrantes vivant en Europe ou en Amérique. Malgré sa prévalence croissante et ses conséquences graves sur la santé des personnes atteintes, elle reste sous-diagnostiquée dans de nombreux pays. Encore méconnue du grand public, cette maladie génétique et chronique ne dispose que de peu d'options thérapeutiques. Sa prise en charge demeure inégale, souvent entravée par des lacunes dans les systèmes de santé et par une absence de stratégies de dépistage efficaces à grande échelle.

Le fardeau de la drépanocytose est non seulement individuel mais aussi collectif. En plus d'entraîner une forte mortalité infantile dans les zones à faible couverture sanitaire, elle mobilise des ressources médicales considérables à long terme : hospitalisations fréquentes, traitement des complications, soins spécialisés, absence scolaire et perte de productivité. Dans les pays où les systèmes de santé sont déjà sous pression, cette maladie chronique représente un défi sanitaire majeur. La mise en place de programmes de dépistage néonatal a permis, dans certains pays comme les États-Unis, le Royaume-Uni ou la France, de réduire drastiquement la mortalité infantile liée à la drépanocytose. Le diagnostic précoce offre la possibilité d'introduire rapidement des mesures de prévention, telles que la prophylaxie antibiotique, les vaccinations spécifiques, le suivi médical régulier et l'éducation parentale. Ces interventions précoces améliorent considérablement la qualité de vie des enfants atteints et réduisent le nombre de complications aiguës.

Pourtant, dans les régions où la maladie est très présente, les actions de dépistage restent rares et souvent limitées à quelques projets pilotes ou à certaines grandes villes mieux équipées. L'élargissement de ces dispositifs soulève des interrogations quant à leur faisabilité économique, leur acceptabilité par la population, ainsi que les ressources humaines et matérielles nécessaires à leur mise en œuvre. Il devient donc essentiel d'identifier les conditions permettant un dépistage néonatal efficace, équitable et pérenne.

Ce mémoire a pour objectif principal d'analyser les premiers effets observables suite à l'ouverture du dépistage néonatal de la drépanocytose à l'ensemble des nouveau-nés en France, cinq mois après sa mise en œuvre (1). Il s'agit d'apporter un éclairage scientifique et critique sur les impacts précoces de cette mesure de santé publique à travers plusieurs axes d'analyse :

Évaluer l'impact de la généralisation du dépistage néonatal sur la détection des cas de drépanocytose, en comparant les données recueillies avant et après l'ouverture du programme à tous les nouveau-nés. Cette évaluation permettra de mesurer l'efficacité du dispositif en termes d'identification précoce des enfants atteints.

Analyser les effets de la détection précoce sur la prise en charge médicale et la trajectoire de soins des enfants diagnostiqués, notamment en ce qui concerne la mise en place rapide des interventions préventives, le suivi pédiatrique, et l'accompagnement des familles.

Étudier les retombées pour les systèmes de santé : évaluer comment cette généralisation influence l'organisation des soins, les ressources mobilisées, ainsi que les coûts potentiellement évités à long terme grâce à la prévention des complications graves.

Identifier les freins et les leviers d'amélioration du programme, en examinant les défis rencontrés dans la mise en œuvre (logistiques, économiques, organisationnels, sociaux) et les opportunités qu'offre ce dépistage pour renforcer la prévention et réduire les inégalités de santé.

À travers cette analyse, le mémoire ambitionne de contribuer à une réflexion globale sur les conditions de réussite d'un dépistage néonatal universel et de fournir des pistes concrètes pour optimiser ce type de dispositif dans un cadre de santé publique durable.

1. La drépanocytose: état des connaissances/épidémiologie

Parmi les cellules du sang, les globules rouges — ou érythrocytes — jouent un rôle crucial : ils assurent la distribution de l'oxygène depuis les poumons vers les tissus de l'organisme, tout en participant au transport inverse du dioxyde de carbone. Grâce à leur structure aplatie en disque biconcave et à leur grande capacité de déformation, ils peuvent se faufiler dans les plus fins vaisseaux sanguins. Leur fonctionnement repose principalement sur une protéine : l'hémoglobine.

L'hémoglobine est une molécule dite quaternaire, c'est à dire qu'elle est formée de quatre sous-unités, appelées chaînes de globine. Chacune d'elles est associée à un groupe hème contenant un atome de fer, indispensable pour fixer et relâcher l'oxygène selon les besoins du corps. Il existe plusieurs types de chaînes de globine : alpha (α), bêta (β), gamma (γ) et delta (δ). Leur synthèse est régulée par des gènes spécifiques : celui des chaînes alpha se trouve sur le chromosome 16, tandis que les autres sont codés par des gènes situés sur le chromosome 11.

Différentes combinaisons de ces chaînes donnent naissance à plusieurs formes d'hémoglobine. Les principales sont :

- l'hémoglobine A1 ($\alpha_2\beta_2$), qui est la forme dominante chez l'adulte ;
- l'hémoglobine A2 ($\alpha_2\delta_2$), présente en faible proportion ;
- et l'hémoglobine fœtale ou F ($\alpha_2\gamma_2$), prédominante avant la naissance.

Au cours du développement, la répartition de ces types d'hémoglobine évolue. Chez le fœtus, c'est l'hémoglobine F qui prédomine. Après la naissance, elle diminue progressivement au profit de l'hémoglobine A1, qui devient majoritaire vers l'âge de deux mois. À partir d'un an, la composition en hémoglobine se stabilise, avec environ 95 % d'A1, moins de 2,5 % d'A2 et moins de 1 % de F. (2)

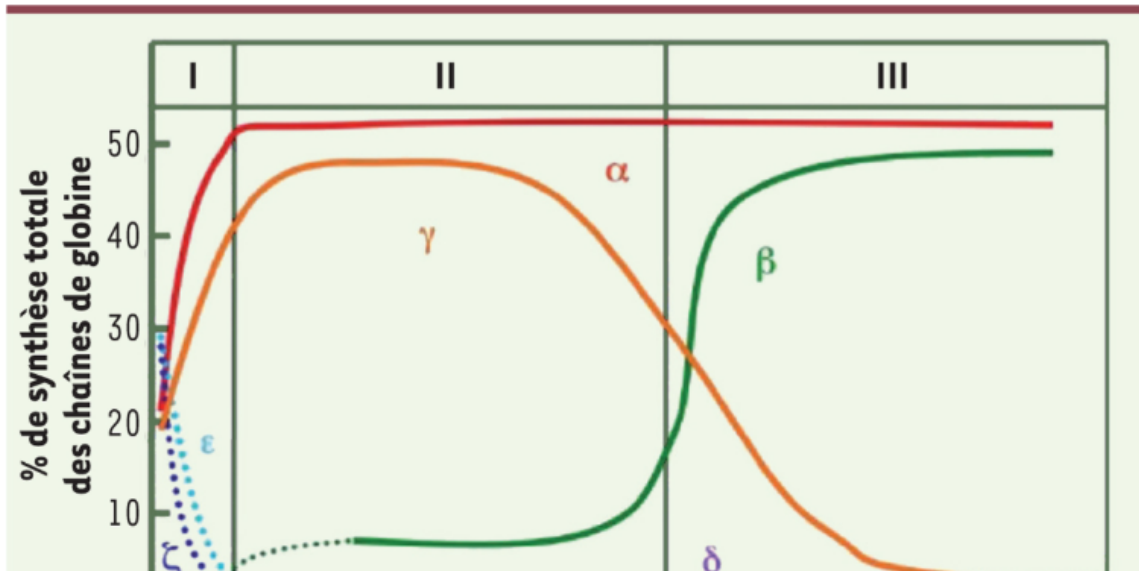


Figure 1: Développement des hémoglobines pendant la vie embryonnaire (I), foétale (II) et post-natale (III) chez l'enfant normal. Les chaînes de globine sont représentées en rouge (α -globine), vert (β -globine), orange (γ -globine), violet (δ -globine), bleu (ϵ -globine), violet pointillé (ζ -globine). L'âge est indiqué en semaine, et N désigne la naissance. (2)

La drépanocytose est une hémoglobinopathie génétique récessive, résultant d'une mutation du gène codant pour la bêta-globine, aboutissant à la production d'une hémoglobine anormale, l'hémoglobine S (HbS). L'hémoglobine S (HbS) est comparativement à l'hémoglobine A (normale) différente du fait d'une mutation au niveau du 6ème codon du gène de la beta globine, situé sur le chromosome 11. Cette mutation correspond au remplacement d'une Valine au lieu d'un Acide Glutamique.

1.1. Epidémiologie

La répartition mondiale du syndrome drépanocytaire majeur était, avant le début des flux migratoires, quasi superposable à celle du paludisme à *Plasmodium falciparum*. En effet, il a été observé que les sujets porteurs d'un trait drépanocytaire possèdent une protection relative contre le paludisme et un taux de survie supérieur en cas d'infection. Les individus hétérozygotes pour l'hémoglobine S (HbAS) bénéficient d'une protection partielle contre le paludisme à *Plasmodium falciparum*. Cette protection se manifeste par une réduction de l'incidence des infections asymptomatiques et une élimination plus rapide des parasites en cas d'infection. Cela s'explique par le fait que *Plasmodium falciparum* infecte préférentiellement les globules rouges drépanocytaires par rapport aux globules rouges normaux, ce qui constitue donc une protection des personnes drépanocytaires hétérozygotes, qui possèdent les 2 formes d'hémoglobine (3, 4). A

l'inverse, les patients homozygotes, ayant une majorité de globules rouges malades, en plus d'une anémie chronique, ont un taux de mortalité plus élevé en cas d'infection au paludisme.(5)

Actuellement, on estime qu'environ 5 % de la population mondiale serait porteuse d'une anomalie génétique de l'hémoglobine, parmi lesquelles le variant HbS (responsable de la drépanocytose) constitue le plus fréquent et le plus cliniquement significatif. (6) Ce variant est particulièrement répandu dans les régions où le paludisme est endémique, notamment en Afrique subsaharienne.

Selon les données issues de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS), environ 300 000 nouveau-nés naissent chaque année dans le monde avec une forme majeure de drépanocytose, et on estime que ce nombre devrait atteindre les 500 000 naissances d'ici 2050. (7,8). L'Afrique subsaharienne concentre à elle seule près de 75 % de ces naissances, soit environ 240 000 cas par an (9).

En l'absence de dépistage néonatal et de prise en charge adaptée, la drépanocytose représente l'une des principales causes de mortalité infantile dans ces régions. Les données issues de l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS) estiment que près de 80% des enfants atteints de drépanocytose en Afrique décèdent des suites d'une infection grave ou d'un syndrome thoracique aigu avant l'âge de cinq ans, ce qui représente le taux de mortalité infantile lié à la drépanocytose le plus élevé au monde (10,11). Cette évolution de l'incidence mondiale s'explique en partie par la croissance démographique dans les zones à forte prévalence, et les projections actuelles estiment que le nombre de naissances annuelles de nouveau-nés atteints de drépanocytose pourrait dépasser les 400 000 d'ici 2050 (12). Ces données soulignent l'importance d'une réponse de santé publique coordonnée, incluant le dépistage néonatal, la prévention des infections et l'accès aux soins spécialisés.

Le gène de la β -globine mutée (HbS) présente plusieurs haplotypes majeurs, reflétant des origines géographiques distinctes : les haplotypes Sénégal, Bénin et Bantu en Afrique, ainsi que l'haplotype arabo-indien, retrouvé principalement en Inde, en Arabie Saoudite, au Koweït, à Bahreïn et à Oman.

La prévalence du trait drépanocytaire (hétérozygote HbAS) varie de 10 à 30% selon les régions d'Afrique (13,14) . Dans certaines zones d'Afrique équatoriale, elle atteint jusqu'à 45 %. En Afrique de l'Ouest, notamment au Ghana et au Nigeria, elle oscille entre

15 % et 20 % (15) . En Ouganda, des études ont rapporté une prévalence du trait drépanocytaire de 31,6 % chez les nouveau-nés, avec une incidence de la drépanocytose (homozygote HbSS) de 3,9 % (16) . À l'inverse, la prévalence du trait est plus faible dans les régions non impaludées.

Le variant HbC est particulièrement fréquent en Afrique de l'Ouest, avec une concentration notable au Burkina Faso, considéré comme l'épicentre de cette mutation. Dans ce pays, la prévalence des hétérozygotes HbAC atteint 17 %, tandis que celle des hétérozygotes HbAS est de 7 % (17).

En France, la drépanocytose est devenue la première maladie génétique en termes de nombre de patients. Selon les données les plus récentes, environ 30 000 personnes vivent avec une forme majeure de drépanocytose, faisant de la France le pays européen comptant le plus grand nombre de patients . Cette augmentation est principalement due aux vagues successives d'immigration en provenance d'Afrique subsaharienne. La majorité des patients réside en Île-de-France, bien que la maladie soit désormais répartie sur l'ensemble du territoire métropolitain.

1.2. Les différentes formes de drépanocytose

La drépanocytose étant une hémoglobinopathie qualitative autosomale récessive, la transmission de la mutation déclenchant la drépanocytose diffère selon les sous groupes. (18)

L'hémoglobine SS:

Connue sous le nom d'anémie falciforme, est la mutation la plus courante et la forme la plus grave de drépanocytose. Elle survient lorsqu'un enfant hérite de l'hémoglobine S de chacun des 2 parents. Les enfants héritant de ces deux allèles du gène présentent les symptômes de la maladie.

L'hémoglobine AS:

Il s'agit de personnes héritant d'un allèle A d'un parent et d'un allèle S d'un autre parents. Ces individus sont considérés comme hétérozygotes AS et porteurs sains d'un trait drépanocytaire. Ils ne présentent pas les symptômes de la maladie, mais peuvent transmettre la mutation à leur descendance. (19)

Les formes hémoglobine S β thalassémique:

Il s'agit d'une forme de drépanocytose à 2 types - la drépanocytose β^0 thalassémie, et la drépanocytose β^+ thalassémie.

La **drépanocytose β^0 thalassémie** est caractérisée par des individus présentant principalement de l'hémoglobine S mais pas d'hémoglobine A, ils héritent du gène de la drépanocytose par un des parents et du gène de la bêta thalassémie de l'autre. La thalassémie est décrite comme un trouble qui réduit la capacité du corps à produire de l'hémoglobine. Une personne atteinte de ce type de drépanocytose peut généralement avoir les mêmes types de symptômes et de complications médicales qu'une personne atteinte de la maladie de l'hémoglobine SS. Comme ces deux types de maladies présentent les mêmes symptômes et sont difficiles à distinguer sans analyses sanguines spéciales, les médecins et les chercheurs les regroupent souvent sous le nom de drépanocytose.

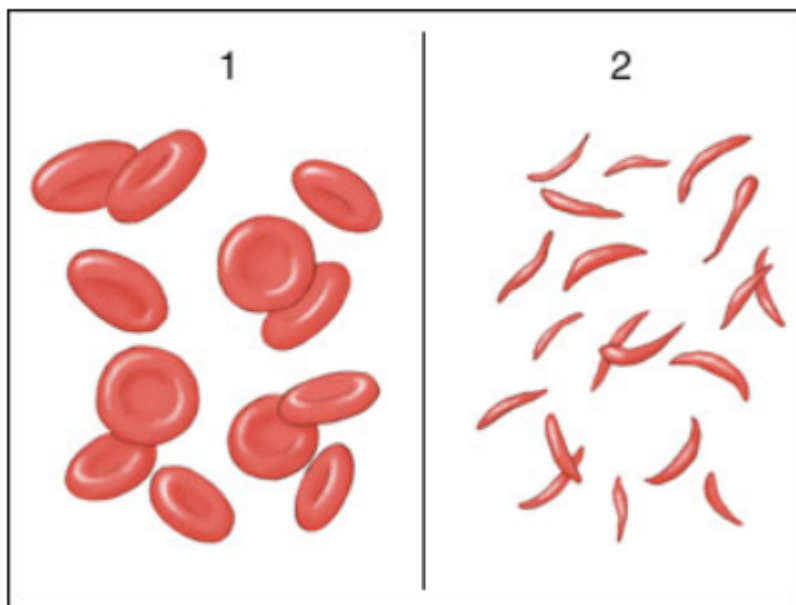
Les personnes atteintes de **drépanocytose β^+ thalassémie** ont quant à eux principalement de l'hémoglobine S, mais elles produisent également une petite quantité d'hémoglobine A (normale). Cette mutation provoque chez ses individus la survenue de symptômes et de complications médicales identiques aux personnes atteintes de la forme SS, mais la présence d'hémoglobine A peut les protéger de certaines complications.

L'hémoglobine SC:

Les personnes atteintes de l'hémoglobine SC ont à la fois de l'hémoglobine S et de l'hémoglobine C muté dans leurs globules rouges. Ils héritent d'un gène drépanocytaire d'un parent et d'un gène de l'hémoglobine C de l'autre. En temps normal, l'hémoglobine C seule ne pose pas de problèmes, mais lorsqu'une personne en est atteinte en même temps que l'hémoglobine S, ses globules rouges peuvent encore se déformer. Les individus présentant cette mutation vont présenter des symptômes similaires à ceux atteints de drépanocytose β^+ thalassémie. Ils présentent le plus souvent une forme plus modérée que les homozygotes SS, avec une anémie et une hémolyse moins sévères, et des complications peu fréquentes. Les CVO sont moins fréquents également, et les personnes touchées présentent un risque infectieux plus faible. Néanmoins, la prévalence des risques d'ostéonécrose ainsi que des syndromes thoraciques aigus sévères responsables d'une mortalité sont plus élevées.

1.3. Physiopathologie

L'hémoglobine S possède des propriétés différentes de l'hémoglobine A saine. La principale propriété décrite pour l'hémoglobine S est le fait qu'en condition d'hypoxie, dans un environnement dépourvu d'oxygène, les molécules d'hémoglobine S vont se polymériser et provoquer la déformation du globule rouge qu'elles composent, qui prendra la forme d'une faucille. C'est ce changement de forme qui a donné le nom de "sickle disease" à la maladie, sickle en anglais voulant dire faucille. Ce processus a le nom de falciformation (20). Ces globules rouges anormaux deviennent rigides, moins déformables, et plus fragiles qu'un globule rouge sain (21).



*Figure 2: Représentation de l'hémoglobine saine A (1) et de l'hémoglobine anormale S (2).
issue de l'article de l'APIPD (7)*

Cette déformation des globules rouges va avoir plusieurs conséquences physiopathologiques majeures selon les individus:

-Une rigidité accrue des hématies, limitant leur passage à travers les petits capillaires et favorisant les phénomènes vaso-occlusifs. Du fait de la propriété d'adhérence des hématies anormales rigides à l'endothélium, un processus de blocage de la microcirculation a lieu. Ce blocage va entraîner une hyperviscosité sanguine, par activation des molécules d'adhérence endothéliales par l'hème issue de l'hémolyse, ainsi que des neutrophiles, monocytes, plaquettes et les réticulocytes qui vont participer au ralentissement circulatoire, et donc favoriser la falciformation des globules rouges dans les zones capillaires au diamètre réduit.

- Une destruction prématurée des globules rouges due à un phénomène d'hémolyse, et entraînant une anémie chronique et une surcharge en fer. Ce phénomène conduit à la libération d'hémoglobine et d'hème circulants, entraînant une perturbation du métabolisme du monoxyde d'azote. En effet, l'hémoglobine libre diminue la biodisponibilité du monoxyde d'azote du fait de son affinité supérieure par rapport à l'hémoglobine encapsulée. Cette biodisponibilité altérée est à l'origine d'une perturbation du tonus vasculaire, caractérisée par une diminution des capacités de vasodilatations. (22)
- Une activation inflammatoire chronique et une dysfonction endothéliale; augmentant le risque de thromboses.
- Une sensibilité accrue aux infections bactériennes. Les infections à germes encapsulés tels que les pneumocoques sont très fréquentes et graves chez les jeunes enfants. Ces infections restent également risquées chez l'adulte, et sont une cause de décès. Une mise en route systématique d'une antibiothérapie probabiliste dirigée contre le pneumocoque est recommandée.

Physiologiquement, l'expression de l'hémoglobine adulte débute peu avant la naissance, en remplaçant progressivement l'hémoglobine foetale qui est prédominante. Les nouveaux-nés drépanocytaires sont de ce fait asymptomatiques, puisqu'ils ne produisent pas encore de l'hémoglobine adulte mutée HbS en quantité significative. Ils sont donc protégés par la présence d'hémoglobine foetale HbF (23).

Au cours des premières années suivant la naissance, l'hémoglobine S (HbS) prend progressivement le relais de l'hémoglobine foetale (HbF). En conséquence, les manifestations cliniques de la drépanocytose apparaissent rarement durant les premiers mois de vie. Il peut néanmoins exister une anémie chronique bien compensée à ce stade. Chez les enfants atteints de la forme homozygote SS ou de formes sévères équivalentes, les premières manifestations sont souvent des crises vaso-occlusives douloureuses touchant les os des mains et des pieds, connues sous le nom de dactylite. Par ailleurs, c'est généralement entre 3 et 6 mois que commencent les lésions ischémiques de la rate, ce qui accroît le risque d'infections graves par des bactéries encapsulées, en particulier le pneumocoque. Une autre complication potentiellement mortelle chez le jeune enfant est la séquestration splénique aiguë, qui survient en moyenne entre 16 et 18 mois et se manifeste par une accumulation rapide de sang dans la rate, entraînant une anémie aiguë sévère. (24)

Chez les nourrissons atteints de drépanocytose, les premiers symptômes n'arrivent donc pas à la naissance, mais vers 2 à 3 mois de vie, lorsque l'expression de l'HbS devient majoritaire par rapport à l'HbF.

1.4. Manifestations cliniques

Les manifestations cliniques et complications de la drépanocytose varient en fonction des individus et au cours du temps. Ces manifestations peuvent apparaître dès l'âge de trois mois. Les principales manifestations cliniques sont: l'anémie hémolytique chronique, les crises vaso-occlusives, et la sensibilité aux infections.

1.4.1. L'anémie hémolytique chronique

Les globules rouges sains ont une durée de vie estimée à 120 jours. A l'inverse, les globules rouges composés d'hémoglobine S ont une durée de vie estimée à une vingtaine de jours. Cette durée de vie ralentie ainsi qu'une fragilité de ces globules rouges, amplifiée par des phénomènes d'hémolyse chronique, vont entraîner une anémie hémolytique chronique.

La sévérité de cette anémie sera traduite par une fatigue excessive ainsi qu'une sensation de faiblesse chez les individus atteints. Elle provoque également des difficultés à respirer, un essoufflement, et une tachycardie, soit une augmentation des battements cardiaques. Les signes visibles sont la fatigabilité et une couleur jaune des yeux ou de la peau, appelée jaunisse ou ictère, ainsi qu'une coloration foncée des urines. La sévérité de l'anémie varie au cours du temps. Elle peut s'aggraver brutalement en cas de fonctionnement excessif de la rate, c'est là que l'on parle de séquestration splénique, ou en cas d'infections à l'origine de crises dites aplasiques, soit dues à l'arrêt temporaire de fabrication des globules rouges.

La séquestration splénique est une manifestation retrouvée plus particulièrement chez l'enfant. L'un des rôles de la rate est de filtrer le sang et d'éliminer les substances nuisibles. La séquestration splénique va provoquer des douleurs abdominales, une augmentation soudaine du volume de la rate, appelé splénomégalie, ainsi qu'une pâleur marquée. Le phénomène de séquestration splénique est brutal et important, et peut mettre la vie des enfants de moins de sept ans en danger. Il est de ce fait important de sensibiliser les proches à reconnaître les signes de ce phénomène, plus particulièrement en apprenant à palper la rate.

Les crises aplasiques sont caractérisées par une fièvre, des céphalées, des douleurs abdominales, une perte d'appétit ou des vomissements. Ces crises peuvent être liées à une infection par le parvovirus B19 ou à un manque de vitamine B9 (acide folique); qui doit être pris régulièrement par les personnes drépanocytaires. L'infection par le parvovirus, aussi appelée "cinquième maladie", est caractérisée par une éruption sur la peau. Il s'agit d'une affection fréquente et bénigne qui passe souvent inaperçue chez les enfants non drépanocytaires.

1.4.2. Les crises vaso-occlusives (CVO)

Les crises vaso-occlusives (CVO) correspondent à des épisodes douloureux causés par l'obstruction de certains vaisseaux sanguins, représentant la complication la plus courante chez les personnes atteintes de drépanocytose majeure. Ces épisodes peuvent entraîner une défaillance de plusieurs organes, et constituent la principale cause de mortalité chez les adultes drépanocytaires. Plusieurs facteurs favorisent leur survenue : manque d'oxygène, infections, acidose, déshydratation, effort physique intense, exposition au froid, ou maintien prolongé d'une même posture.

Les atteintes osseuses sont les plus fréquemment rencontrées, touchant en particulier la colonne vertébrale et les membres. Elles peuvent évoluer vers des ostéonécroses, notamment de la tête fémorale ou humérale. Les crises abdominales ne sont pas rares non plus, pouvant entraîner des infarctus de la rate, à l'origine d'une asplénie fonctionnelle persistante. On note aussi un risque, plus rare mais sérieux, d'accident vasculaire cérébral.

En cas de crise vaso-occlusive, le risque de développer une infection secondaire, ou d'aggravation de l'anémie est significatif. Chez les nourrissons ou jeunes enfants, les CVO se manifestent sous la forme d'un syndrome pied-main (dactylite), qui se traduit par un oedème douloureux au niveau du dos, des mains et des pieds, pouvant s'étendre jusqu'aux extrémités des doigts et orteils. Les manifestations cliniques osseuses et articulaires sont plus récurrentes après l'âge de deux ans.

1.4.3. Le syndrome thoracique aigu (STA)

Le syndrome thoracique aigu (STA) constitue la forme la plus sévère de crise vaso-occlusive, surtout en cas de diagnostic ou de traitement tardif. Il s'agit de la première cause de décès chez les jeunes adultes drépanocytaires, et la deuxième cause

d'hospitalisation. Ce syndrome se manifeste par une fièvre, une gêne ou des signes respiratoires (douleurs thoraciques, essoufflement, toux) associés à des opacités pulmonaires à l'imagerie. Une élévation des globules blancs est également souvent présente, évoquant une possible infection — bien que les prélèvements bactériologiques sont rarement positifs (moins de 20 % des cas). La radiographie des poumons permet de démontrer la présence de ce syndrome via la vision de tâches blanches anormales, qui sont des infiltrats pulmonaires.

Chez l'adulte, le STA est fréquemment précédé ou accompagné d'une CVO osseuse. Les principales causes identifiées sont l'hypoventilation alvéolaire et l'embolie graisseuse. L'hypoventilation peut elle-même résulter de divers facteurs : douleurs liées aux infarctus osseux, atteintes sous-diaphragmatiques (notamment hépato-biliaires), grossesse ou post-partum, ou encore un surdosage en antalgiques opioïdes.

1.4.4. Les atteintes organiques

Les complications chroniques sont diverses, et peuvent survenir à tout âge, même si elles touchent particulièrement les adultes. Les atteintes organiques sont l'une des complications les plus récurrentes.

Atteintes pulmonaire:

L'apparition d'une hypertension artérielle peut avoir lieu, et se manifeste par une élévation anormale de la pression sanguine au niveau artériel. Cliniquement, on observe une dyspnée à l'effort, qui provoque des lésions au niveau des poumons.

Atteinte ostéo-articulaire:

Les articulations, à force des crises osseuses, peuvent se déformer, et entraîner un endommagement du cartilage, plus communément connu sous le nom d'arthrose.

Cliniquement, ces atteintes se traduisent par des douleurs répétées différentes de celles des CVO, lancinantes et aggravées par les mouvements. Ces douleurs sont, contrairement aux CVO, calmées généralement au repos. Les différentes articulations les plus fréquemment touchées sont la tête du fémur ainsi que la tête de l'humérus. De façon plus rare, on peut observer une atteinte des genoux ou de la colonne vertébrale. Plus fréquemment, on observe une ostéoporose - fragilisation des os due à leur mauvaise minéralisation.

Atteinte cardiaque:

Avec l'âge, on peut observer une dégradation des performances cardiaques.

Atteinte rénale:

L'atteinte rénale se manifeste par la présence d'albumine dans les urines, appelée albuminurie. Cliniquement, cela ne présente aucun signe, seuls les examens biologiques urinaires permettent de mettre en évidence cette atteinte. Il est difficile de déceler cette atteinte et en l'absence de traitement, elle progresse vers une insuffisance rénale chronique.

Calculs biliaires:

Des calculs, appelés lithiases peuvent se former à l'intérieur de la vésicule biliaire, organe intervenant dans le processus de digestion. Cette atteinte est courante et survient généralement tôt dans la vie des individus, en majorité après 20 ans. Ces calculs se manifestent cliniquement par de vives douleurs survenant souvent la nuit ou après le repas dans le ventre, ou de sueurs ou frissons.

Dysfonctionnement du foie:

Une hépatomégalie, ou augmentation du foie, peut être observée dès l'enfance. Elle est en générale indolore, mais peut entraîner une gêne abdominale, ressenti comme un poids dans le ventre. A terme, on peut observer une insuffisance hépatique. Cette atteinte peut être favorisée par des hépatites virales ou toxiques, ou par un excès de fer.

Ulcères des jambes:

Des ulcères sur le bas des jambes et le dessus des pieds peuvent survenir, avec une prévalence chez les hommes, entre 10 et 50 ans. Ces ulcères peuvent se résorber avec le temps, mais doivent être traités rapidement, afin d'éviter leur aggravation.

Retard de croissance:

Les enfants atteints de drépanocytose présentent souvent un retard de croissance, notamment en période pubertaire, avec un retard observé. Une étude menée dans cinq pays d'Afrique subsaharienne a révélé que 53% des enfants porteurs du génotype SS-S β 0 et 43% de ceux porteurs du génotype SC- β + présentaient un retard de croissance, contre 33% chez les témoins. Ce retard est particulièrement marqué entre 13 et 16 ans et est

associé à une anémie profonde, une hyperhémolyse et la présence de microalbuminurie. Il est également plus prononcé chez les garçons que les filles. (25)

1.4.5. Les accidents vasculaires cérébraux (AVC)

Les accidents vasculaires cérébraux (AVC) constituent la 3ème cause de décès chez les enfants drépanocytaires en France (26). Les manifestations sont assez variables et transitoires.

Les AVC concernent le plus souvent les enfants entre quatre et six ans, mais ils touchent également les adultes. Les symptômes apparaissent et disparaissent le plus souvent brutalement, mais sont susceptibles de se reproduire. Les enfants touchés par ces AVC peuvent ne pas en subir de conséquences, mais dans de nombreux cas, des dommages au cerveau suite à ces AVC répétés vont provoquer des séquelles motrices et intellectuelles. La détection précoce des AVC afin de mettre en place un traitement de longue durée est possible grâce à une surveillance médicale via échographie-doppler transcrânienne.

Les signes cliniques sont similaires à ceux de l'adulte, c'est-à-dire des signes neurologiques focaux d'installation brutale et/ou des céphalées intenses de caractère inhabituel et résistantes aux antalgiques usuels. Ces manifestations sont assez variables et peuvent être transitoires. On peut observer une perte de sensibilité ou de force dans un bras, une jambe, la moitié du visage, ou tout le côté du corps. Une paralysie d'un côté du corps ou d'un membre (hémiplégie) peut également être présente. Une aphasie, soit une difficulté soudaine à parler, des convulsions ainsi que des troubles de l'équilibre peuvent alerter les proches.

1.5. Traitement et prise en charge

1.5.1. Les alternatives existantes

Des options thérapeutiques existent, mais restent limitées en raison de leurs effets secondaires parfois sévères et les indications restreintes.

L'Hydroxyurée, ou hydroxycarbamide, est utilisé depuis plus de 20 ans en traitement de fond de la drépanocytose, et a prouvé son efficacité à réduire la fréquence des crises douloureuses, des syndromes thoraciques aigus (en diminuant le taux de récurrence chez l'adulte et l'enfant (27) et des besoins transfusionnels. Ces molécules ont pour action de réactiver la synthèse de l'hémoglobine foetale HbF, qui s'interpose alors entre les hémoglobines malades HbS et entraîne le processus de falciformation. En

France, c'est le SIKLOS ® qui est le plus utilisé et qui possède l'autorisation de mise sur le marché (AMM) dès l'âge de deux ans dans le cadre d'une drépanocytose symptomatique. La recommandation actuelle est de proposer ce traitement à tous les enfants SS et S/β 0 thalassémiques:

- Après la première manifestation douloureuse de la drépanocytose, dès lors qu'elle a nécessité un recours médical pour confirmer le diagnostic de CVO (dactylite chez le nourrisson) ;

- Après le premier STA ;
- Ou enfant ayant un taux d'Hb de base < 8 g/dl (hors AMM) ;
- Ou enfant ayant un EDTC limite (intra- et/ou extracrânien). (28)

Les programmes transfusionnels et échanges transfusionnels (précédés selon les cas d'une saignée) constituent l'une des prises en charge majeure des patients drépanocytaires. Ils sont proposés en prévention primaire ou secondaire d'AVC, en prévention d'une récurrence de séquestration splénique, et en cas de récurrence de STA ou de CVO fréquentes et sévères malgré un traitement par hydroxyurée. Leur bénéfice réside dans la diminution du taux d'hémoglobine S et l'augmentation d'hémoglobine saine, en favorisant la capacité de transport en O₂. Le risque d'hémolyse post-transfusionnelle peut survenir, et les répétitions de ces programmes de transfusions peuvent favoriser l'apparition d'une hémochromatose secondaire. Afin de limiter ce risque, leur utilisation est limitée, et des saignées peuvent être effectuées avant la transfusion. L'association d'une saignée à une transfusion permet de diminuer le pourcentage d'HbS sans élever l'hématocrite. (29) Les programmes d'échanges transfusionnels peuvent être réalisés en urgence (dans le cas d'AVC, de STA, ou de défaillance viscérale), ou dans le cadre de programmes mensuels, en prévention de complications.

En urgence	Programme mensuel
Accident vasculaire cérébral (AVC)	Prévention primaire et secondaire d'AVC
Syndrome thoracique aigu (STA)	Crises douloureuses et STA si échec ou refus d'hydroxyurée
Défaillance viscérale (rein, foie, cœur...)	Défaillance viscérale (rein, foie, cœur...)
Cholestase intra-hépatique aiguë	HTAP
Crise douloureuse résistante aux antalgiques	
Thrombose de l'artère centrale de la rétine	
Vertige vestibulaire aigu	Programmes courts (ulcère de jambe, retard pubertaire, grossesse)
(priapisme)	Encadrement de greffes d'organe (priapisme)

Figure 3: Principales indications d'un échange transfusionnel (27)

Le seul traitement curatif disponible actuellement est la greffe de cellules souches hématopoïétiques, ou allogreffe familiale de cellules souches hématopoïétiques. Elle bénéficie du meilleur taux de survie sans événement, et est réservée aux formes sévères SS ou S/beta 0 thalassémique. Les greffes se déroulent majoritairement avant la puberté des malades.

L'allogreffe de moelle familiale HLA-identique (donneur HLA identique issu de la fratrie) permet de guérir plus de 95 % des enfants atteints de drépanocytose (30) . Les principales limites de ce traitement sont les séquelles, les complications aiguës sévères (infectieuses, hépatique, cardio-pulmonaire..), les maladie du greffon contre l'hôte ainsi qu'un impact sur la fertilité. Chez l'adulte, on observe une incidence plus élevée de maladie du greffon contre l'hôte (GVHD) et de décès toxiques et moins de 20 % des patients sont greffés après 15 ans. Une limite observée est que de nombreuses personnes atteintes ne disposent pas d'un donneur compatible dans leur fratrie. La décision de son indication est discutée en Réunions de Concertations Pluridisciplinaire (RCP) afin d'évaluer les bénéfices et risques de l'intervention.

Une alternative proposée lorsqu'une greffe géno-identique n'est pas possible est l'autogreffe de cellules souches hématopoïétiques génétiquement modifiées, une thérapie génique dont l'objectif est de produire de l'hémoglobine saine. Cette alternative n'est pas encore accessible, bien qu'elle possède des résultats prometteurs. (31)

Des traitements de seconde ligne existent en cas d'impossibilité de greffe. Plusieurs traitements étaient indiqués en France.

Le premier est la L-glutamine (Endari®). Cette petite molécule développée par Emmaüs Medical a été approuvée par la FDA en juillet 2017, visant à réduire la maladie des globules rouges et des crises vaso-occlusives pour les patients de plus de 5 ans. (32)

Le Voxelotor (OXBRYTA®), accessible en France depuis juin 2022 dans le cadre d'un accès précoce, repose sur une action inhibitrice de la polymérisation de l'HbS. Malheureusement, ce dernier a été retiré du marché en septembre 2024 en raison d'une augmentation des crises vaso-occlusives.(33)

Le Crizanlizumab (ADAKVEO®), avait obtenu une AMM européenne en octobre 2020 en prévention des CVO, mais cet AMM a été abrogée en août 2023 en raison d'un manque d'efficacité, et d'une balance bénéfice/risque défavorable.

La recherche continue d'explorer de nouvelles thérapies curatives, telles que la thérapie génique. La thérapie génique CASGEVY (exagamglogène autotemcel) avait obtenu une AMM en février 2024 dans le traitement de drépanocytose sévère uniquement chez les patients âgés de 12 ans et plus, uniquement en accès précoce, mais en son retrait a été demandé par le laboratoire en décembre 2024. (34)

1.5.2. Les mesures de prévention

Malgré les nombreuses recherches, et l'amélioration de la prise en charge dès l'enfance, les options thérapeutiques restent très limitées. Les seules options disponibles, la prévention et le dépistage, doivent être prioritaires en l'absence d'alternatives thérapeutiques.

La priorité de la prise en charge reste principalement préventive. La douleur représente le principal symptôme qui doit être traité. La prévention des complications aiguës et chroniques joue un rôle prépondérant dans la prise en charge de la maladie.

Prise en charge de l'anémie hémolytique chronique:

Cette prévention s'appuie en priorité sur une supplémentation en fer, plus particulièrement en acide folique (vitamine B9), recommandée.

Prise en charge du risque infectieux:

Une antibioprophylaxie antipneumococcique devant le risque infectieux accru chez les personnes atteintes du SDM doit être mise en place dès l'âge de deux mois jusqu'à cinq ans au minimum, et est fréquemment prolongée jusqu'à quinze ans. (mettre lien)

Face à la vulnérabilité infectieuse, un calendrier vaccinal intensif contre les pneumocoques et méningocoques doit être mis en place en plus de l'antibiothérapie prophylactique. Le schéma vaccinal élaboré par la filière MCGRE et figurant au sein du PNDS de 2024 (Annexe 1) renforcé concerne (35):

- Le pneumocoque: une dose supplémentaire est recommandée chez le nourrisson de trois mois
- Le méningocoque: un élargissement aux types B, A, C, Y et W.
- La grippe: recommandée dès les six mois, avec dose de rappel annuelle
- Le Sars-cov-2: également recommandé dès les six mois, avec rappel annuel
- La varicelle: recommandé à partir d'un an.
- L'hépatite A: également recommandé à partir d'un an.
- Le vaccin anti-amaril: uniquement dans le cadre de voyages en zone endémique, à partir d'un an.

Prise en charge des crises vaso-occlusives:

La gestion des CVO repose sur un recours aux paliers antalgiques de palier 3 morphiniques dès que nécessaire. Les signes de gravité doivent être recherchés, afin de prévenir toute complication. Des mesures de réhydratation orale ou intraveineuse afin de

réduire la viscosité sanguine sont aussi à mettre en place. D'autres mesures complémentaires, telles que l'application de chaleur sur les zones douloureuses, le repos au lit et dans un environnement calme, et une surveillance des signes vitaux et d'oxygénation sont recommandées.

Prise en charge du syndrome thoracique aiguë:

Le STA nécessite une hospitalisation et peut se déclarer au cours d'une hospitalisation pour une autre indication, d'où l'importance de sa prévention. Une administration d'oxygénothérapie est nécessaire en plus d'une antibiothérapie empirique, en plus du traitement antalgique classique.

La prise en charge des patients atteints de drépanocytose repose sur une équipe pluridisciplinaire, coordonnée par un médecin spécialisé dans cette pathologie, chez les enfants, il s'agit du pédiatre spécialisé en hématologie dans la drépanocytose. Ce dernier doit organiser un suivi régulier, tous les 3 mois puis tous les 6 mois en l'absence de complication).

Les patients seront amenés à consulter dans le cadre de suivi régulier des hématologues, médecins généralistes, radiologues, néphrologue, cardiologue, neurologue, urologue, ophtalmologiste, ORL, pneumologue, dermatologue, infirmier, gynécologue, ainsi que des travailleurs sociaux.

Et plus ponctuellement, chirurgien viscéral, anesthésiste-réanimateur, orthopédiste, hématologue spécialisé en greffe de cellules souches hématopoïétiques, médecin en médecine physique et rééducation.

La gestion des complications aiguës et chroniques chez l'adulte drépanocytaire mobilise un large éventail de professionnels de santé spécialisés. Au-delà de cet aspect pluridisciplinaire de la prise en charge, un aspect à ne pas négliger est le psychologique et social, la maladie ayant un impact réel sur les familles. Les familles d'enfants atteints sont souvent issus de minorités ethniques, ce qui les rend d'autant plus vulnérables à des formes systémiques de marginalisation ou de stigmatisation. Un accompagnement est nécessaire.

Sur le plan social, le syndrome drépanocytaire majeur est pris en charge à 100% par l'assurance maladie, au titre d'Affection Longue Durée (ALD). Des programmes d'éducation thérapeutique existent également afin de former les malades et leurs proches

aux mesures hygiéno-diététiques. Une reconnaissance auprès de la Maison Départementale des Personnes handicapées (MDPH) est également possible selon éligibilité. Pour les enfants, un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) est à remettre à chaque rentrée scolaire, afin d'assurer que les mesures de précautions en lien avec la maladie soient respectées. Enfin, des conseils hygiéno-diététiques sont recommandés: une hydratation abondante, ainsi qu'une adaptation du mode de vie, notamment concernant les efforts physiques.

2. Le dépistage néonatal: historique et enjeux

2.1. Dépistage mondial

2.1.1. Cas de l'Afrique

L'Afrique subsaharienne concentre la majorité des naissances annuelles d'enfants atteints de drépanocytose, notamment en République démocratique du Congo, au Nigeria, en Angola et en Tanzanie. Chaque année, plus de 300 000 enfants naissent avec cette maladie sur le continent, et nombre d'entre eux meurent avant l'âge de cinq ans en l'absence de diagnostic précoce et de prise en charge adéquate (36).

Face à cette situation, plusieurs initiatives ont vu le jour pour introduire le dépistage néonatal dans certains pays. L'un des projets les plus structurants à l'échelle continentale est celui porté par le Consortium sur le Dépistage Néonatal en Afrique (CONSA), lancé en 2018 par la Société Américaine d'Hématologie (ASH) (37). Ce programme pilote opère dans sept pays : Ghana, Kenya, Nigeria, Tanzanie, Liberia, Ouganda et Zambie. Il vise à démontrer l'impact positif du dépistage néonatal sur la survie des enfants atteints de drépanocytose grâce à des interventions précoces, incluant la prophylaxie antibiotique, l'acide folique, les vaccinations et le suivi éducatif des familles (38).

Chaque pays du réseau CONSA s'est engagé à dépister entre 10 000 et 16 000 nouveau-nés par an, en intégrant les données cliniques dans un registre partagé pour mieux estimer la prévalence et suivre les enfants jusqu'à cinq ans. Ce projet met aussi l'accent sur le renforcement des capacités des professionnels de santé, la standardisation des protocoles cliniques et la création d'un plaidoyer pour une intégration durable de ces programmes dans les politiques nationales de santé publique.

Par ailleurs, des études menées en Tanzanie ont montré que des programmes pilotes permettaient de réduire significativement la mortalité infantile liée à la drépanocytose lorsque le diagnostic est posé dès la naissance (39). En Angola, au Mali ou en Namibie, des tests de diagnostic au point de service comme le HemoTypeSC™ et le SickleSCAN® ont été utilisés avec succès pour un dépistage rapide et à faible coût, adapté aux contraintes locales (40).

Cependant, malgré ces initiatives prometteuses, plusieurs défis limitent encore l'expansion du dépistage néonatal sur le continent : absence de politiques nationales clairement définies, manque d'infrastructures de laboratoire, pénurie de personnel qualifié, faible couverture du dépistage, et financement irrégulier. Le succès futur dépend d'un engagement politique accru, du soutien des partenaires internationaux (OMS, Gavi, etc.), et d'une plus grande sensibilisation des communautés locales à l'importance du dépistage (39).

2.1.2. Cas des Etats Unis

Les États-Unis représentent un modèle de référence en matière de dépistage néonatal de la drépanocytose. Depuis les années 1990, un programme de dépistage universel est en place dans l'ensemble des États, ce qui a permis d'instaurer une détection précoce quasi systématique de la maladie chez les nouveau-nés. Cette mesure de santé publique a été motivée par la reconnaissance de l'efficacité du dépistage pour prévenir les complications graves de la drépanocytose dès les premières années de vie.

Une analyse des données nationales sur plusieurs décennies indique une prévalence moyenne d'environ 1 cas de drépanocytose pour 1 941 naissances vivantes (41,42), avec des taux plus élevés dans les populations afro-américaines (43). La mise en œuvre généralisée du dépistage a permis d'introduire des interventions précoces telles que la prophylaxie à la pénicilline dès l'âge de deux mois, les vaccinations spécifiques contre les pathogènes encapsulés (comme le pneumocoque) et l'éducation des parents sur les signes de complications aiguës, comme les syndromes thoraciques aigus ou les crises vaso-occlusives (44).

Les résultats de ces analyses montrent une diminution de la mortalité infantile liée à la drépanocytose grâce à cette politique de santé publique. Le succès de ce modèle repose sur un fort engagement politique, un financement dédié via des programmes fédéraux, et une étroite coordination entre les services de santé publique, les hôpitaux pédiatriques et

les laboratoires de diagnostic. Les États-Unis montrent ainsi que le dépistage néonatal universel, combiné à des soins cliniques standardisés, est un levier majeur pour améliorer l'espérance de vie des enfants atteints.

2.1.3. Cas de l'Europe

En Europe, les stratégies de dépistage néonatal de la drépanocytose varient considérablement selon les pays, reflétant des différences de politique de santé, de démographie et d'historique migratoire. Toutefois, une tendance claire se dessine depuis les années 2000 : la généralisation progressive du dépistage, en particulier dans les régions où la migration en provenance d'Afrique subsaharienne a entraîné une hausse de la prévalence de la maladie.

En Belgique, un programme de dépistage néonatal universel est en place depuis plus de deux décennies. Cette politique a permis une couverture quasi complète du territoire, avec un suivi organisé et pluridisciplinaire des enfants diagnostiqués (45). D'autres pays, comme l'Italie, ont développé des initiatives régionales. Par exemple, à Ferrara, un dépistage universel a permis de mettre en évidence une prévalence significative chez les enfants issus de l'immigration subsaharienne (46, 47).

En Espagne, l'Andalousie a récemment mis en œuvre un programme de dépistage qui combine plusieurs techniques analytiques pour améliorer la fiabilité diagnostique, notamment en différenciant les formes hétérozygotes asymptomatiques des formes homozygotes graves (48).

Malgré ces progrès, de nombreux États membres de l'Union européenne ne disposent pas encore de politique nationale cohérente sur le dépistage néonatal de la drépanocytose. Le défi majeur reste l'harmonisation des pratiques à l'échelle européenne, ainsi que la sensibilisation des autorités de santé sur la nécessité d'un dépistage systématique dans les zones à risque élevé.

2.2. Dépistage national

En France, il existe un programme national de dépistage néonatal pour la drépanocytose, la maladie faisant partie des maladies infantiles rares mais fréquentes. Les conséquences

graves qu'elle peut entraîner ainsi que son caractère asymptomatique lors des premiers mois de vie font qu'elle nécessite une prise en charge rapide.

Le programme de dépistage national a d'abord été proposé à tous les nouveau-nés de régions à forte prévalence uniquement à partir de 1989, soit dans les départements et régions d'outre-mer. A partir de 1995, ce programme a été progressivement étendu à une population ciblée en France métropolitaine, plus particulièrement aux enfants dont les parents étaient originaires des régions à forte prévalence de la maladie. Depuis, on estime que plus de sept millions de nouveau-nés ont été testés pour cette pathologie (49)

Ce n'est qu'en janvier 2023 que ce dépistage est devenu recommandé chez tous les nouveaux nés, suite à la décision de la Haute Autorité de Santé (HAS), et son application est effective depuis le 1er novembre 2024.

La France est un des pays pionniers en Europe en matière de dépistage néonatal organisé. Ce système voit le jour dans les années 1970, avec la création en 1972 de l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE). Cette structure associative joue un rôle central dans la mise en place d'un dépistage néonatal systématique, d'abord orienté vers la phénylcétonurie, puis progressivement élargi à d'autres maladies rares (hypothyroïdie congénitale en 1978, l'hyperplasie congénitale des surrénales en 1995, la drépanocytose en 1988, la mucoviscidose en 2002, etc..). Dans les années 1980, face à l'épidémiologie changeante liée à l'immigration, notamment des Antilles et d'Afrique subsaharienne, la question de la drépanocytose est posée. En 1981, un dépistage est initié dans les départements d'outre-mer via des expériences pilotes en Guadeloupe et en Martinique. A partir de 1992, il a été généralisé à l'ensemble des nouveaux nés des autres départements et collectivités d'outre-mer.

L'AFDPHE assure la coordination nationale du dépistage, avec un réseau de laboratoires et une standardisation des pratiques (matériel, méthodes, traçabilité). Elle devient rapidement un acteur clé de santé publique en centralisant les protocoles de dépistage, la logistique du prélèvement sur papier buvard (appelé test de Guthrie), et le suivi des résultats.

En 1995, le dépistage est introduit en métropole, d'abord en Ile de France, puis progressivement étendu pour atteindre l'ensemble des territoires, mais reste ciblé, uniquement proposé aux nouveau-nés dont au moins un parent est originaire d'une région à risque. Ce choix de ciblage géographique repose sur une logique épidémiologique et

budgétaire, mais soulève rapidement des critiques éthiques : crainte de discrimination, stigmatisation potentielle, et risque de rater des cas chez des enfants issus de couples mixtes ou mal identifiés comme « à risque » (50). Malgré ces limites, ce programme a permis de dépister environ 400 à 500 cas de formes majeures par an pendant près de 25 ans.

Avec la loi HPST de 2009, les Agences Régionales de Santé (ARS) remplacent les structures déconcentrées précédentes et deviennent les autorités responsables de la santé publique régionale. Elles assurent notamment la contractualisation des laboratoires avec l'État et pilotent les campagnes de dépistage au niveau local.

À ce moment-là, les disparités régionales dans le dépistage ciblé de la drépanocytose apparaissent plus nettement. Certaines ARS mettent en œuvre des critères d'éligibilité très larges (par exemple : tout nouveau-né d'un des deux parents né dans une zone à risque), tandis que d'autres sont plus restrictifs. Cette hétérogénéité alimente le débat sur la nécessité d'un dépistage universel, jugé plus équitable.

Face à la complexité croissante du système, une réforme du dépistage néonatal est engagée après la clôture de l'activité de l'AFDPHE en 2018. Elle aboutit à la création d'une nouvelle organisation articulée autour d'un comité de pilotage national regroupant l'ensemble des structures participant à la mission de dépistage national (DGS, DGOS, HAS, SFDN, ABM, ANDMS, ANSP, CRDN, ARS, SFSP, CCNE, CNCDN, Alliances maladies rares) et d'un Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN) , basé au CHU de Tours (51). 17 Centres Régionaux de Dépistage Néonatal (CRDN) ont vu le jour, 12 en métropole et 5 en Outre-Mer (52). Ces structures ont pour missions de :

- Garantir la qualité et l'équité des programmes régionaux de dépistage ;
- Harmoniser les pratiques entre les différents laboratoires ;
- Centraliser les données pour le pilotage national ;
- Superviser le lien avec les services cliniques pour la prise en charge.

Dans un avis rendu en 2022, la Haute Autorité de Santé (HAS) recommande la généralisation du dépistage de la drépanocytose à l'ensemble des nouveau-nés, arguant de l'inefficacité croissante du ciblage et du besoin d'équité. Cette recommandation est suivie d'effet : à compter du 1er novembre 2024, la drépanocytose est officiellement intégrée au panel des maladies systématiquement dépistées chez tous les nouveau-nés en France.

En 2023 en France, 358 930 nouveau-nés ont bénéficié du dépistage néonatal, avec 320 249 nouveau-nés testés en métropole et 38 691 en Outre-Mer (DROM). Sur cet

ensemble de nouveau-nés dépistés, 53,07% ont été ciblés pour le dépistage de la drépanocytose, avec un total de 358 930 nouveau-nés qui ont bénéficié du dépistage de la drépanocytose, dont 320 249 en métropole et 38 681 en Outre-Mer(49).

Le génotype majoritaire dépisté est l'homozygotie SS, avec 676 nouveau-nés été dépistés au total, 562 en métropole et 124 en Outre-Mer, soit une incidence en population générale de 1/1000. Parmi les dépistés homozygotes, une majorité est diagnostiquée en Ile de France, avec 306 naissances, sur 130 350 testés.

Le génotype hétérozygote SC vient quant à lui en seconde position, avec 138 dépistés en 2023 en Métropole, et 42 en Outre Mer, soit un total de 180 pour l'année 2023.

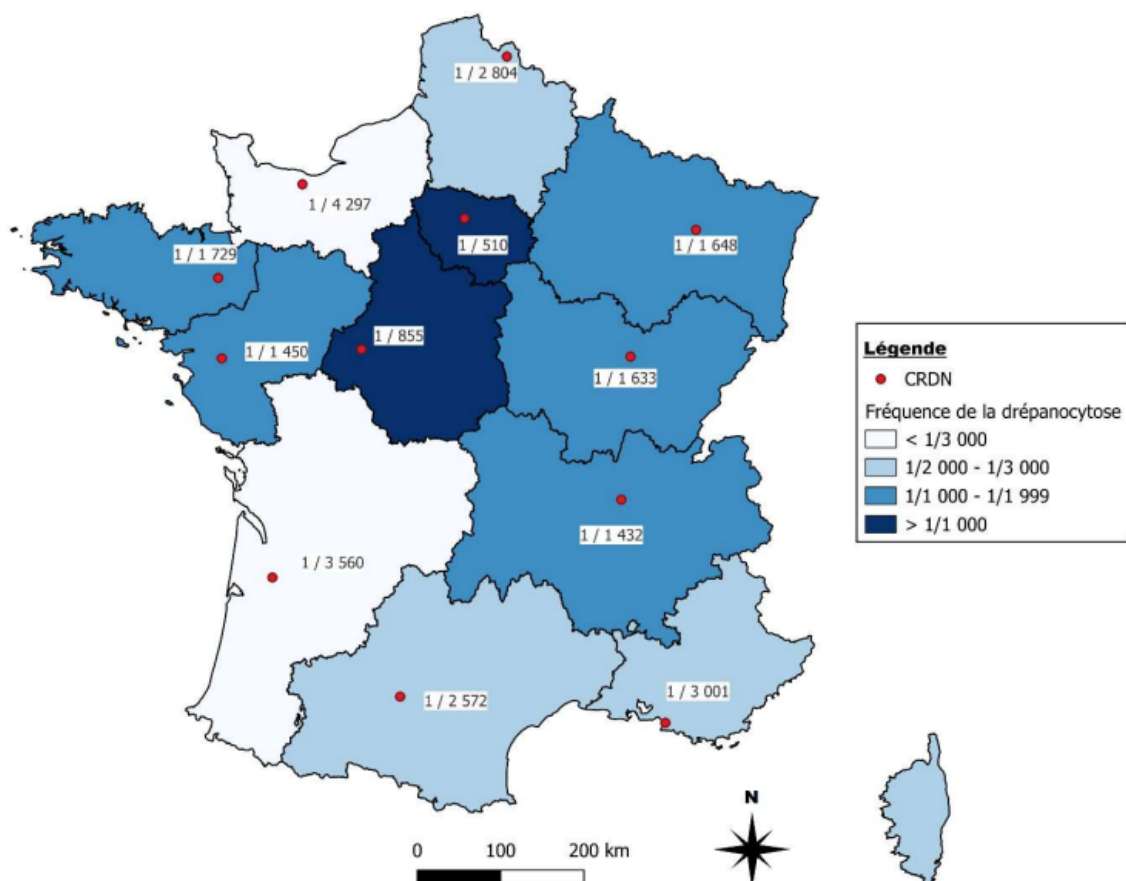


Figure 4: Incidence de la drépanocytose par région de France sur l'ensemble des nouveau-nés dépistés pour la drépanocytose en 2023 (49)

2.3. Dépistage régional: cas des Hauts de France

Le test de dépistage repose sur un consentement oral des parents, n'étant pas obligatoire dans le cas de la drépanocytose. La technique du dépistage repose sur la méthode buvard, anciennement appelé test de Guthrie (53). Cette technique consiste à prélever, idéalement au troisième jour de vie, quelques gouttes de sang séchées sur un papier buvard, par ponction capillaire sur le talon du nouveau-né. Le prélèvement est ensuite envoyé par courrier au Centre Régional de Dépistage Néonatal qui est chargé de le transmettre aux laboratoires agréés. C'est le Centre de Biologie et Pathologie (CBP) de Lille qui est centre de référence, et qui s'occupe de tous les dépistages de la région Haut de France, ainsi que des DOM TOM et d'autres villes. Une étude biochimique de l'hémoglobine est réalisée par différentes méthodes reconnues, 4 méthodes sont utilisées:

L'électrophorèse par isoélectrofocalisation

Cette technique permet de séparer les hémoglobines en fonction de leur différence de charge dans un champ électrique. Les hémoglobines sont chargées négativement et migrent normalement vers l'anode (+). Si le variant de l'hémoglobine présente un acide aminé de surface ayant un résidu qui modifie sa charge, il va être séparé de l'HbA.

Le test de solubilité

Ce test repose sur le principe que seule l'Hémoglobine S désoxygénée précipite en milieu réduit. C'est une technique facile et rapide à mettre en œuvre, qui utilise des réactifs.

La chromatographie liquide à haute performance HPLC

Cette technique sépare les différentes fractions d'hémoglobines en fonction de la force et de leurs interactions ioniques sur une colonne échangeuse de cations.

La technique de MALDI-TOF

C'est cette dernière qui est utilisée en première intention car peu coûteuse, plus rapide, et permettant de réaliser plusieurs dosages en même temps. Cette technique permet de détecter les différentes fractions d'hémoglobine S, C, foetale et adulte. Elle ne permet néanmoins pas de détecter les profils hétérozygotes AC.

Pour confirmer la maladie, il faut obtenir un résultat positif dans 2 techniques concordantes parmi les 3 autres tests cités précédemment.

Si le dépistage s'avère confirmé après les 2 tests, les résultats sont envoyés par fax et par courrier au pédiatre référent de la CRDN. Le médecin convoque la famille afin d'organiser une consultation d'annonce dans les 2 mois qui suivent la naissance, il informe la famille du résultat du dépistage, et donne les explications de la pathologie et du reste de la prise en charge. Idéalement, cette consultation se fait dans les 2 mois qui suivent la naissance car il est nécessaire de commencer une prise en charge thérapeutique durant cette période précise. Un nouveau prélèvement est réalisé pour une étude biochimique de l'hémoglobine, afin de confirmer le diagnostic, mais les parents sont informés du risque minime d'erreur du test initial. Le médecin référent remet l'ordonnance du test, le courrier d'information, le résultat du dépistage ainsi que la carte de drépanocytaire à la famille. Il inscrit également l'information sur le carnet de santé de l'enfant et écrit à la PMI.

Lorsqu'un résultat d'analyse apparaît atypique, sans toutefois détecter d'hémoglobine S, celui-ci est transmis uniquement au centre de référence, sans être communiqué ni au praticien, ni à la famille du patient.

En revanche, si le test révèle une hétérozygotie AS (c'est-à-dire que l'enfant est porteur sain du trait drépanocytaire), le résultat est transmis au centre de dépistage. Celui-ci consigne l'information dans un fichier de traçabilité, puis adresse un courrier au médecin ou au pédiatre référent de l'enfant, accompagné d'une lettre explicative.

Jusqu'en 2023, il revenait au médecin traitant de transmettre cette information aux parents. Cependant, cette procédure n'était pas toujours appliquée : une enquête régionale a révélé que, dans les cas d'hétérozygotie AS, seuls un tiers des parents recevaient effectivement l'information de la part du médecin. Ce constat, associé au travail d'harmonisation conduit par la Filière des Maladies Constitutionnelles Rares du Globule Rouge et de l'Érythropoïèse (MCGRE), a conduit à l'élaboration de nouvelles recommandations concernant la transmission de l'information aux porteurs sains.

La MCGRE a ainsi rédigé un courrier standardisé à l'échelle nationale, distribué dans l'ensemble des centres régionaux de dépistage néonatal. Ce courrier est personnalisable (il est possible d'y ajouter les coordonnées d'un professionnel référent et du service de génétique), et est envoyé directement à l'adresse des familles concernées. Il est accompagné d'un QR code renvoyant vers une vidéo pédagogique expliquant ce que signifie être porteur sain du trait drépanocytaire.

3. Impact et défis liés au dépistage

Dans les régions à forte prévalence, notamment en Afrique subsaharienne, la mortalité des enfants atteints de drépanocytose reste élevée. Des estimations récentes indiquent qu'environ 80 % des enfants drépanocytaires meurent avant l'âge de cinq ans dans ces zones, principalement en raison d'infections sévères et de complications aiguës comme la séquestration splénique (54)

La mise en place de programmes de dépistage néonatal, associée à des traitements précoces tels que la prophylaxie antibiotique et la vaccination, a démontré une réduction significative de la mortalité infantile liée à la drépanocytose. Par exemple, dans certaines régions des États-Unis, la survie des enfants drépanocytaires jusqu'à l'âge adulte dépasse désormais 95 % . (55,56) En outre, le dépistage précoce et les interventions associées réduisent la morbidité en diminuant la fréquence des infections graves, des épisodes anémiques sévères et des complications neurologiques. Ces mesures améliorent considérablement la qualité de vie des patients et leur espérance de vie. (57)

La drépanocytose est une maladie génétique grave dont les premières manifestations cliniques apparaissent généralement plusieurs mois après la naissance. Cette latence rend le diagnostic clinique difficile à un stade précoce, alors que des interventions préventives pourraient significativement améliorer le pronostic. Le dépistage néonatal permet d'identifier les nouveau-nés atteints avant l'apparition des symptômes, offrant ainsi la possibilité de mettre en place des mesures prophylactiques efficaces dès les premiers mois de vie. (58?)

La généralisation du dépistage du trait drépanocytaire a pour objectif d'améliorer l'identification précoce des enfants porteurs de la maladie ou du trait drépanocytaire. Toutefois, sa mise en œuvre s'accompagne de nombreux défis, tant organisationnels que sociaux.

La première contrainte rencontrée lors de cette mise en place a été l'adaptation des laboratoires et maternités à ce nouveau protocole. En effet, celles-ci ont dû s'équiper de dispositifs spécifiques pour la collecte, la conservation et l'acheminement des échantillons sanguins destinés au dépistage. Cela a nécessité des investissements matériels, la formation du personnel et une restructuration. Le déploiement homogène de ces pratiques sur l'ensemble du territoire reste un enjeu, en particulier dans les zones rurales ou les établissements à plus faible niveau de ressources, qui restent dépendantes des CRDN.

Un autre enjeu réside dans la communication des résultats d'hétérozygotie (AS). En effet, avec cette généralisation du dépistage, on s'attend à une augmentation significative du nombre d'enfants diagnostiqués porteurs sains. Cette évolution soulève plusieurs enjeux administratifs, d'information, et d'accompagnement génétique à moyen terme, notamment dans la perspective de conseils préconceptionnels.

En simplifiant le processus et en supprimant l'intermédiaire du médecin traitant afin de délivrer l'information médicale, cela permet de rendre ce diagnostic moins anxiogène pour les personnes atteintes, mais cela pose néanmoins la question sur la compréhension de cette information. En effet, l'envoi d'un courrier, même accompagné d'un QR code explicatif, ne garantit pas nécessairement que les parents aient les ressources linguistiques, culturelles ou cognitives nécessaires pour interpréter correctement le résultat. Mais cette alternative peut difficilement être moins bien que celle précédente, quand on sait à quel point le circuit n'était pas respecté.

Enfin, le ciblage initial néonatal en fonction de l'origine géographique ou ethnique a renforcé un sentiment de discrimination, en généralisant cette démarche, indépendamment de l'origine, cela contribue à déconstruire les préjugés et à normaliser la condition, afin de réduire les présentations négatives et les jugements sociaux. Cette démarche représente une opportunité majeure en santé publique. En identifiant précocement les individus hétérozygotes, le dépistage ouvre la voie à une meilleure stratégie de prévention et de prise en charge. A long terme, cela pourrait contribuer à réduire l'incidence des complications des formes graves de la maladie, en assurant un suivi adapté pour les enfants porteurs.

II. Méthodologie de l'étude

1. Type d'étude choisie

Ce mémoire repose sur une approche méthodologique mixte, articulée autour de deux volets complémentaires. D'une part, une enquête qualitative a été menée à travers des entretiens semi-directifs auprès de professionnels de santé exerçant dans divers établissements des Hauts-de-France. Cette démarche visait à explorer les pratiques professionnelles ainsi que les freins rencontrés dans le cadre du dépistage de la drépanocytose. Parallèlement, un recueil de données, à la fois rétrospectif et prospectif, a été réalisé afin d'analyser les résultats de dépistage dans la région, apportant ainsi un

éclairage épidémiologique essentiel pour évaluer l'impact concret de la mise en œuvre du dispositif.

D'autre part, une enquête quantitative transversale, fondée sur la diffusion d'un questionnaire auprès du grand public, a permis de recueillir des données sur le niveau de connaissance de la pathologie et sur la perception du dépistage mis en place.

2. Source et outils de collecte de données

Afin de répondre aux objectifs de ce mémoire, deux approches complémentaires ont été mobilisées : une enquête qualitative et une enquête quantitative, chacune reposant sur des outils adaptés et conformes aux exigences réglementaires.

L'enquête quantitative a été réalisée à l'aide d'un questionnaire en ligne diffusé via la plateforme Google Forms. Cet outil a été choisi pour sa facilité d'utilisation, sa large accessibilité et sa capacité à collecter et organiser automatiquement les réponses. Dans le cadre de cette démarche, une attention particulière a été portée au respect du Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD). Aucune donnée personnelle identifiable n'a été collectée, et les répondants ont été informés de manière claire sur la nature anonyme et volontaire de leur participation.

L'enquête qualitative, quant à elle, s'est appuyée sur la réalisation d'entretiens semi-directifs menés auprès de professionnels de santé issus de divers établissements situés dans le département des Hauts-de-France. Ces entretiens ont été conduits selon un guide d'entretien préalablement élaboré, permettant de garantir une cohérence dans les thématiques abordées tout en laissant aux participants la liberté d'exprimer leurs perceptions, pratiques et éventuelles difficultés relatives au dépistage de la drépanocytose. Les entretiens ont été anonymisés dès la phase de transcription.

Le choix d'une méthodologie mixte, associant enquête qualitative et enquête quantitative, répond à la volonté de croiser les regards pour obtenir une compréhension à la fois approfondie et étendue du sujet étudié. La dimension qualitative permet de contextualiser les pratiques professionnelles, de saisir les logiques d'action et les freins rencontrés sur le terrain, tandis que la dimension quantitative offre une vision plus large et mesurable des connaissances et représentations du grand public. Cette complémentarité renforce la validité de l'analyse et permet de tirer des enseignements à la fois pratiques et théoriques sur la mise en place du dépistage.

3. Critères d'analyse

L'analyse des données recueillies repose sur une approche mixte, combinant méthodes qualitatives et quantitatives, afin d'appréhender de manière complémentaire les pratiques professionnelles et la perception du dépistage de la drépanocytose.

3.1. Analyse qualitative – Entretiens semi-directifs

Les entretiens menés auprès des professionnels de santé ont fait l'objet d'une analyse thématique. Après transcription des verbatims, les discours ont été examinés afin d'identifier des récurrences, des divergences et des points saillants autour de plusieurs axes préalablement définis, mais ouverts à l'émergence de nouvelles catégories. Les principaux critères d'analyse étaient les suivants :

- Les pratiques professionnelles en matière de dépistage : modalités de mise en œuvre, protocoles appliqués, rôles et responsabilités.
- Les connaissances et représentations du dépistage de la drépanocytose au sein des équipes médicales.
- Les freins et obstacles identifiés par les professionnels : organisationnels, logistiques, éthiques, culturels ou liés à la communication.
- Les leviers et pistes d'amélioration proposés pour favoriser une meilleure intégration du dépistage dans les parcours de soins.

Cette analyse a permis de dégager des éléments qualitatifs riches sur les dynamiques institutionnelles et les réalités du terrain.

3.2. Analyse quantitative – Questionnaire grand public

Les réponses au questionnaire diffusé en ligne ont été traitées de manière descriptive. L'analyse statistique s'est appuyée sur des indicateurs simples (fréquences, pourcentages) afin de dégager les grandes tendances dans la population enquêtée. Les critères retenus pour cette analyse étaient :

- Le niveau de connaissance de la maladie : compréhension de la drépanocytose, modes de transmission, conséquences.
- Le degré d'information sur le dépistage : connaissance de l'existence du dispositif, modalités perçues, sources d'information.

- L'acceptabilité du dépistage : opinions sur la pertinence d'un dépistage élargi, degré d'adhésion personnelle ou familiale.

Cette analyse visait à identifier les éventuelles disparités dans l'accès à l'information et à mieux comprendre la perception du dépistage par le grand public.

4. Limites méthodologiques

La présente étude s'appuie sur une approche méthodologique mixte, mobilisant à la fois des données qualitatives (entretiens semi-directifs), des données quantitatives issues d'un questionnaire diffusé au grand public, ainsi que l'analyse de données de dépistage rétrospectives et prospectives dans la région des Hauts-de-France. Si cette triangulation permet de croiser les sources et d'enrichir l'analyse, plusieurs limites méthodologiques doivent néanmoins être soulignées.

4.1. Limites des entretiens semi-directifs

Cette méthode présente plusieurs biais potentiels, bien qu'elle permette de recueillir des données riches et nuancées sur le sujet :

- Le biais de sélection : les personnes acceptant un entretien sont souvent déjà sensibilisées au sujet ou plus enclines à partager leur expérience, ce qui peut restreindre la diversité des points de vue.
- Le biais de désirabilité sociale : les participants peuvent avoir tendance à formuler des réponses perçues comme socialement attendues, notamment sur un sujet lié à la santé.
- La limitation de l'échantillon : en fonction du nombre d'entretiens réalisés et du profil des participants, il est difficile de généraliser les résultats à l'ensemble de la population des Hauts-de-France.

4.2. Limites du questionnaire grand public

Le questionnaire a permis de recueillir des données auprès d'un plus large échantillon de la population, mais plusieurs limites doivent être mentionnées :

- Le biais d'auto-sélection : la participation volontaire favorise une surreprésentation de certains profils, notamment ceux ayant un intérêt pour les questions de santé.

- La diffusion numérique limite l'accès au questionnaire aux personnes disposant d'une connexion internet et d'un certain niveau de littératie numérique, excluant ainsi une partie de la population, notamment les plus âgés ou les personnes en situation de précarité.
- Le manque de contrôle sur les conditions de réponse : sans accompagnement, il est difficile de s'assurer que les questions ont été bien comprises ou que les réponses sont sincères.

4.3. Limites des données de dépistage rétrospectives et prospectives

L'accès aux données de dépistage dans les Hauts-de-France constitue un atout majeur pour l'étude. Toutefois, plusieurs limites sont également à considérer :

- Période d'analyse restreinte : Les données collectées couvrent une période relativement courte (cinq mois), ce qui empêche de tirer des conclusions pérennes. Il serait nécessaire de disposer de données sur plusieurs années pour observer des tendances stables et significatives.
- La disponibilité des variables : certaines informations pertinentes pour l'étude (motifs de non-participation, facteurs socio-économiques, etc.) peuvent ne pas être renseignées dans les bases de données.
- La limitation géographique : bien que centrée sur les Hauts-de-France, la généralisation des résultats à d'autres régions nécessite prudence.

III. Résultats

1. Résultat des données rétro et prospectives

Mon analyse n'a pas permis de récolter les données rétrospectives et prospectives des dépistages du centre régional de dépistage néonatal. En effet, après des échanges avec les responsables des dépistages, ces derniers ont estimé que le sujet était trop prématuré, et que les résultats n'auraient pas permis de définir une tendance, au vu de la période trop courte. En effet, le centre ne dépiste que très peu de SDM, la majorité des résultats positifs provenant d'Outre Mer, où le dépistage est déjà généralisé. Il aurait été intéressant d'obtenir néanmoins les résultats des hétérozygotes, afin de comparer si leur nombre a augmenté depuis cette mise en place.

Une analyse sur une plus longue période est nécessaire afin d'évaluer l'impact factuel de cette généralisation, peut être en observant un nombre plus important d'hétérozygotes dépistés issus de parents qui ne connaissent peut être pas leur statut.

2. Résultat des entretiens

Trois entretiens semi-directifs ont été réalisés avec des professionnels exerçant en néonatalogie ou impliqués dans la prise en charge de la drépanocytose:

- Une pédiatre hématologue du CRDN ayant une vision globale du système de soins. (Annexe 2)
- Une puéricultrice en néonatalogie (Annexe 3)
- Une infirmière puéricultrice en maternité (Annexe 4)

Par ailleurs, plusieurs gynécologues-obstétriciens et sages-femmes ont été sollicités en amont de l'étude. Après leur avoir transmis le guide d'entretien, la majorité d'entre eux a décliné l'invitation, estimant ne pas être en mesure de répondre aux questions, n'étant pas concerné(e)s par le dépistage néonatal. Cette absence d'implication interroge car avant la généralisation du dépistage, l'évaluation du risque reposait en grande partie sur la connaissance des origines des parents, ce qui relevait souvent des équipes obstétricales. Cela soulève ainsi une zone grise dans la coordination entre la médecine prénatale et néonatale.

L'analyse des entretiens obtenus permet d'explorer les perceptions de terrain avant et après la généralisation du dépistage néonatal.

2.1. Avant novembre 2024: un dépistage ciblé aux limites reconnues

Avant la réforme, le dépistage était réalisé uniquement en cas de suspicion fondée sur l'origine géographique supposée des parents. Le ciblage reposait principalement sur l'évaluation visuelle ou déclarative de l'origine (Afrique, Maghreb, Antilles, bassin méditerranéen).

« On regardait un peu les origines, s'ils étaient méditerranéens ou pas. Des fois on n'avait pas à demander mais on proposait. » (Infirmière néonatale).

« On cochait sur le carton "nouveau-né à risque" pour qu'ils fassent la recherche. On le faisait pas systématiquement. » (Puéricultrice)

Les professionnels interrogés reconnaissent plusieurs limites.

Tout d'abord une subjectivité dans le cible, et un risque de biais culturel, en effet, une infirmière en maternité cite par exemple le *“brassage de population”* et les *“mouvements de personnes”* qui font qu'ils ne sont *“plus à l'abri”* d'un oubli, *« Peut-être qu'il y a des origines qu'on n'a pas vues... on n'a pas de retour là-dessus. »* (Infirmière)

Egalement une forme de discrimination structurelle éthiquement problématique, car stigmatisant selon la pédiatre hématologue, qui y voit une forme de tri ethnique masqué.

La prise de décision reposait sur la case à cocher du buvard, où y était renseigné “À risque”. Des supports explicatifs étaient remis, mais leur compréhension dépendait du niveau d’information et de disponibilité des parents.

2.2. Depuis novembre 2024: une procédure simplifiée mais perfectible

Depuis l’entrée en vigueur de la généralisation du dépistage de la drépanocytose, en l’intégrant au Test des Maladies Métaboliques, le test est devenu systématiquement pratiqué sur tous les nouveaux-nés, sans distinction. Ce changement est perçu positivement par les trois professionnels interrogés. Il permet de supprimer le biais dû à un ciblage arbitraire, de réduire la stigmatisation (mettre passage) et simplifie la tâche des soignants, qui ne doivent plus évaluer l’origine. Il garantit également l’égalité d’accès au dépistage, « *Pour la drépano le seul changement c’est qu’on le fait à tout le monde.* » (Puéricultrice).

Cependant, des limites sont relevées, comme le manque d’accompagnement spécifique « *Non, pas de formation spécifique... on fait ce qu’on nous demande.* » (Infirmière)

« *Y’a le petit livret fourni, sinon on se transmet l’info.* » (Puéricultrice).

La pédiatre hématologue insiste également sur le vide humain lors de l’annonce du résultat et le manque d’accompagnement, surtout pour les patients hétérozygotes: « Le problème, c’est quand on envoie un courrier avec un QR code... c’est violent pour les parents. »

Enfin, une faible implication des soignants prénatals, pourtant historiquement impliqués dans l’identification des couples à risque.

2.3. La question du consentement et des enjeux éthiques

Depuis la généralisation, le consentement spécifique pour la drépanocytose n’est plus requis. Le test est intégré au panel des maladies recherchées à 3 jours de vie via le TDMM. Les professionnels interrogés estiment que cela n’est pas problématique tant que l’information reste claire. « *On explique oralement, on donne le dépliant... c’est plus abordable pour les parents.* » (Infirmière). « *J’ai jamais eu des parents qui ont refusé.* » (Puéricultrice).

Dans la pratique, la plupart des parents font confiance aux soignants et acceptent la procédure, mais leur compréhension du test reste variable et souvent superficielle, « *Y’en a qui savent ce que c’est, d’autres aucune notion... faut pas les alarmer non plus.* » (Infirmière).

Les pratiques n’ont en revanche pas changées pour les porteurs homozygotes en termes de communication, la famille est toujours convoquée et informée selon le protocole habituel. En revanche, la mise en place d’un courrier directement envoyé aux patients hétérozygotes accompagné d’un QR code par la filière MCGRE, est perçu comme une excellente alternative à l’envoi aux médecins généralistes, qui étaient alors en charge de transmettre l’information directement, mais pour lesquels une lacune avait été observée. Néanmoins, cet envoi postal peut poser problème dans le cas de parents pour lesquels le

français n'est pas la langue natale, et pour lesquels ce courrier explicatif ne pourrait être compris. Cela reste également problématique lorsque les coordonnées nécessaires ne sont pas disponibles pour le suivi approprié.

2.4. Recommandations exprimées

Les trois professionnels convergent sur plusieurs pistes d'amélioration :

Tout d'abord, introduire l'information sur le dépistage plus tôt, idéalement en consultation prénatale « *Est-ce que c'est déjà abordé pendant la surveillance de grossesse ? Ils pourraient en informer.* » (Puéricultrice)

Mieux accompagner l'annonce des résultats, notamment via des entretiens ou des relais pédiatriques, en effet ce "serait bien qu'un professionnel appelle les parents quand le résultat tombe" (Pédiatre hématologue)

Former les soignants à la communication interculturelle et éthique, « *C'est une maladie rare, y'a un manque d'information... mais faut pas faire peur comme avec le Covid.* » (Infirmière).

Assurer une coordination fluide avec les centres spécialisés (CRDN, services pédiatriques) pour éviter la rupture de suivi.

Tous s'accordent à dire que le dépistage généralisé constitue une avancée en matière de santé publique, à condition d'accompagner les résultats d'une prise en charge coordonnée, précoce et humanisée.

3. Résultat du questionnaire grand public

3.1. Profils des répondants

Ce questionnaire visait à évaluer la perception du grand public sur l'impact du dépistage néonatal élargi pour tous, et plus précisément sur leurs connaissances sur le sujet de la pathologie et sur l'existence de ce dépistage. Au total, 203 personnes ont répondu, principalement des femmes, en grande majorité entre 18 et 25 ans, suivis de près par la catégorie 26-35 ans.

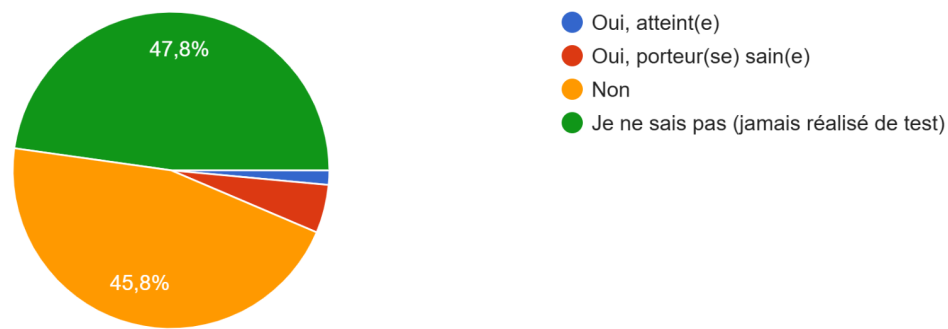


Figure 5: Graphique de répartition des répondants selon leur statut vis-à-vis de la pathologie

Sur l'ensemble des répondants, 93 (45,8 %) ont déclaré ne pas être porteuses de la pathologie, 97 (47,8 %) ne savaient pas car elles n'avaient jamais réalisé de test, 10 (4,9 %) se sont identifiées comme porteuses saines et 3 (1,5 %) comme atteintes. Ces résultats suggèrent que près de la moitié des répondants (47,8 %) ignorent leur statut, ce qui souligne un manque de dépistage ou de sensibilisation. (Ce taux élevé d'incertitude peut représenter un enjeu de santé publique important, en particulier si la pathologie en question présente des risques de transmission ou de complications silencieuses.)

3.2. Connaissances générales de la pathologie

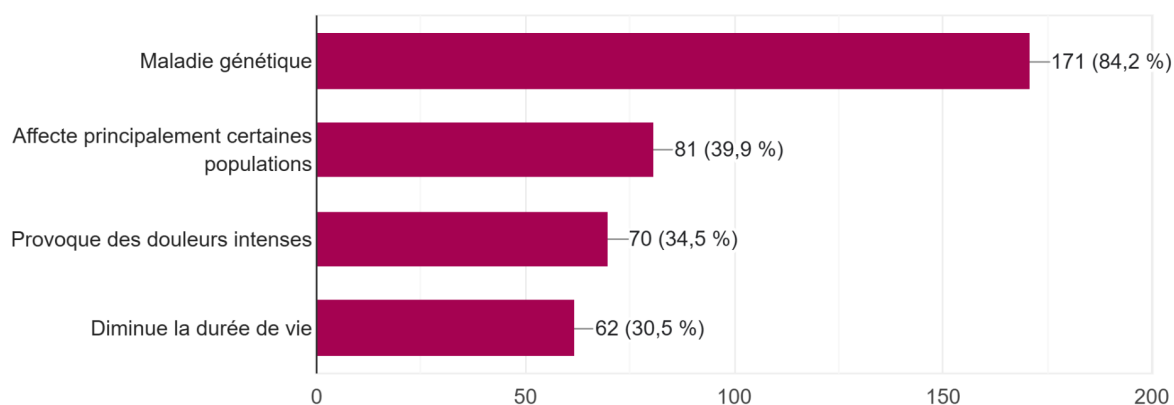


Figure 6: Répartition des répondants sur les connaissances générales sur la pathologie

À la question « Que savez-vous de la drépanocytose ? », la majorité des répondants (84,2 %, soit 171 personnes) l'identifient comme une maladie génétique. 39,9 % savent qu'elle affecte principalement certaines populations, 34,5 % qu'elle provoque des douleurs intenses, et 30,5 % qu'elle diminue l'espérance de vie. Ces résultats révèlent une

connaissance partielle de la maladie : si sa nature génétique est bien reconnue, les conséquences concrètes sur la vie des patients semblent moins identifiées par le grand public.

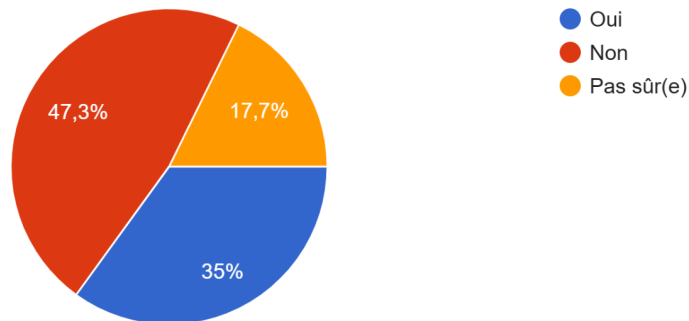


Figure 7: Connaissance du mode de transmission de la drépanocytose

À la question « Savez-vous comment la drépanocytose se transmet ? », 47,3 % des répondants ont répondu non, 35 % ont répondu oui, et 17,7 % se sont dits pas sûrs. Ces chiffres indiquent que près des deux tiers (65 %) des répondants ne sont pas certains du mode de transmission de la drépanocytose. Cela souligne une lacune importante dans la compréhension des mécanismes héréditaires de cette pathologie, malgré sa nature génétique reconnue par la majorité dans la question précédente.

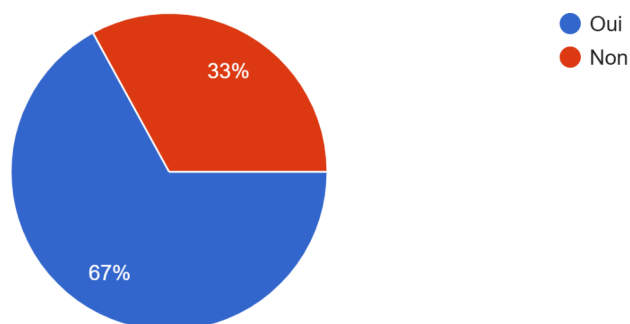


Figure 8: Proportion de personnes ayant déjà entendu parler de la drépanocytose

À la question « Aviez-vous déjà entendu parler de la drépanocytose ? », 67 % des répondants ont répondu oui, tandis que 33 % ont répondu non. Ce résultat montre que la majorité du public interrogé a déjà entendu parler de la maladie. Toutefois, le fait qu'un

tiers des répondants n'en ait jamais entendu parler souligne une visibilité encore limitée de la drépanocytose dans l'espace public ou les campagnes de sensibilisation. Cela peut représenter un frein à la prévention et au dépistage précoce, en particulier dans les populations à risque.

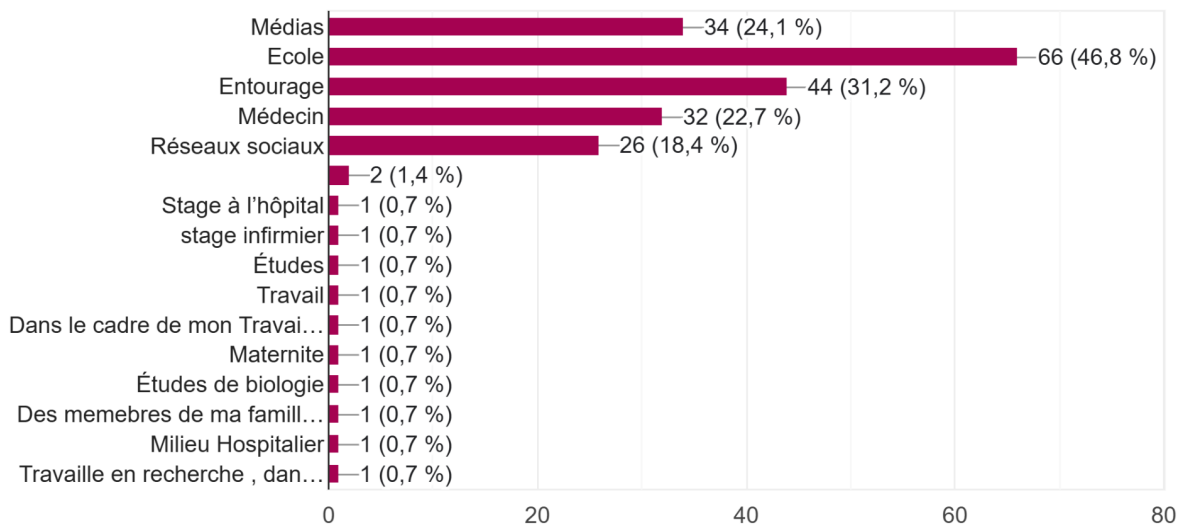


Figure 9: Répartition de l'origine de la connaissance de la drépanocytose parmi les répondant en ayant entendu parler

Parmi les 141 personnes ayant déclaré connaître la drépanocytose, une majorité d'entre elles (66 répondants, soit 46,8 %) en ont entendu parler à l'école. Cette donnée suggère une sensibilisation significative à cette pathologie dans le cadre du parcours scolaire. L'entourage représente également une source d'information importante avec 44 réponses (31,2 %), ce qui montre que la transmission de l'information se fait aussi dans le cadre familial ou amical.

Les médias occupent la troisième place avec 34 personnes (24,1 %) les citant comme source de connaissance, suivis de près par les médecins (32 réponses, 22,7 %), ce qui met en évidence l'implication des professionnels de santé dans l'information sur cette maladie. Les réseaux sociaux sont également mentionnés (26 réponses, 18,4 %), ce qui reflète l'impact croissant du numérique et des plateformes en ligne dans la diffusion d'informations médicales.

D'autres canaux, bien que marginaux, ont également été évoqués, tels que les stages à l'hôpital, les études (notamment de biologie), le travail en milieu hospitalier, la maternité, ou encore des membres de la famille exerçant dans le domaine de la santé. Chacune de

ces sources ne représente que 0,7 % des réponses, mais illustre la diversité des moyens d'information existants.

Ces résultats montrent que la sensibilisation à la drépanocytose repose principalement sur le système éducatif, le cercle proche et les canaux de communication traditionnels, tandis que la sphère médicale et les réseaux numériques jouent un rôle complémentaire.

3.3. Connaissances et opinion sur le dépistage

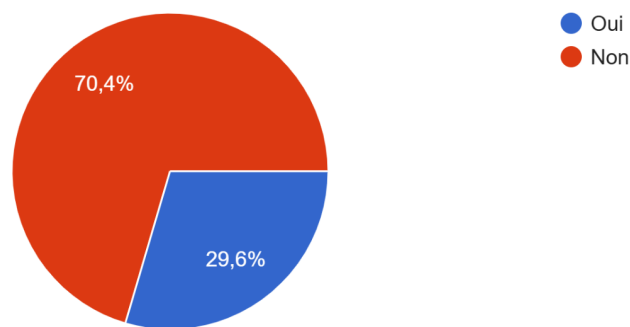


Figure 10: Répartition des connaissances sur le dépistage néonatal de la drépanocytose

La majorité des répondants, soit 70,4 %, ont indiqué ne pas savoir que la drépanocytose faisait partie des maladies dépistées en France, répondant « Non » à la question posée. En revanche, seulement 29,6 % des personnes interrogées ont répondu « Oui », montrant ainsi qu'elles étaient informées de ce dépistage.

Cette répartition met en évidence un manque global d'information dans la population concernant le dépistage de la drépanocytose en France.

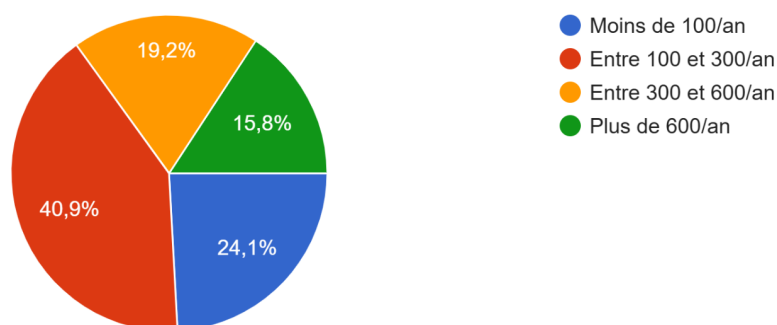


Figure 11: Répartition des réponses sur l'incidence de la drépanocytose à la naissance

À cette question, les réponses ont été très variées, traduisant une connaissance approximative voire floue de l'ampleur réelle de la drépanocytose en France. La proportion la plus importante des répondants (40,9 %) a estimé qu'il y avait entre 100 et 300 naissances par an concernées. Ensuite, 24,1 % pensent qu'il y en a moins de 100 par an, tandis que 19,2 % situent ce nombre entre 300 et 600. Enfin, une minorité (15,8 %) a estimé qu'il y avait plus de 600 naissances annuelles touchées par cette maladie. Ces résultats illustrent une méconnaissance générale de l'incidence réelle de la drépanocytose à la naissance, qui dépasse pourtant les 500 cas par an en France, ce qui est largement sous-estimé par la majorité des répondants.

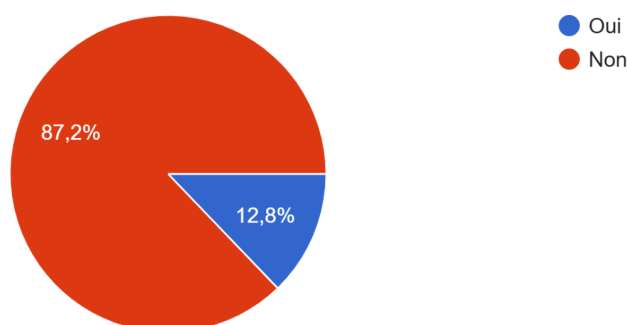


Figure 12: Connaissances de la prévalence de la drépanocytose en France

À la question « Saviez-vous que la drépanocytose est la maladie génétique la plus fréquente en France ? », une très large majorité des répondants (87,2 %) ont répondu « Non », indiquant qu'ils n'étaient pas informés de ce fait. Seuls 12,8 % ont répondu « Oui », montrant ainsi une faible connaissance de cette réalité épidémiologique pourtant majeure. Ce résultat souligne un important déficit d'information sur la prévalence réelle de la drépanocytose en France, malgré son statut de première maladie génétique du pays.

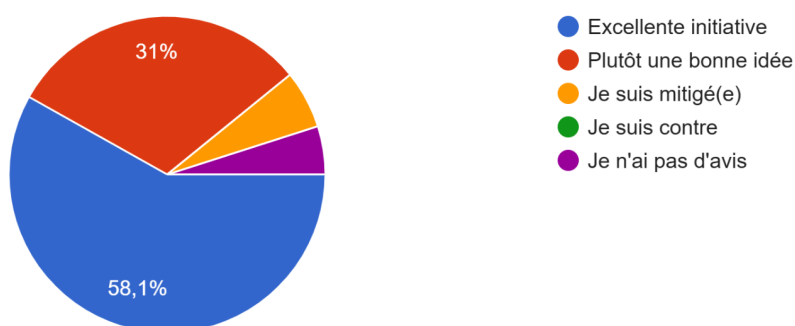


Figure 13: Opinions sur la généralisation du dépistage de la drépanocytose chez les nouveau-nés

Les réponses témoignent d'un large soutien à cette mesure. En effet, 58,1 % des répondants considèrent qu'il s'agit d'une excellente initiative, et 31 % estiment que c'est plutôt une bonne idée. Ainsi, près de 9 personnes sur 10 expriment un avis positif sur cette évolution du dépistage néonatal. À l'inverse, 4,9 % n'ont pas d'avis sur la question, et seulement 5,9 % se disent mitigés, montrant un niveau de réserve très minoritaire. Ces résultats illustrent une forte adhésion à cette mesure de santé publique élargie, perçue comme pertinente et bénéfique.

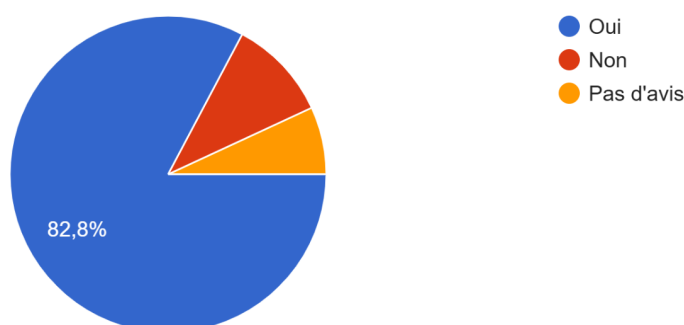


Figure 14: Répartition des réponses concernant l'information et l'accord parental au dépistage

À la question « Pensez-vous que tous les parents devraient être informés et donner leur accord avant ce dépistage ? », une large majorité des répondants, soit 82,8 %, ont répondu « Oui », affirmant ainsi l'importance du consentement parental éclairé dans le cadre du dépistage néonatal de la drépanocytose. À l'inverse, 10,3 % estiment que ce consentement n'est pas nécessaire, tandis que 6,9 % déclarent ne pas avoir d'avis sur la question.

Ces réponses révèlent une attente forte en matière d'information et de respect de la décision parentale, même dans le cadre d'une mesure de santé publique jugée utile.

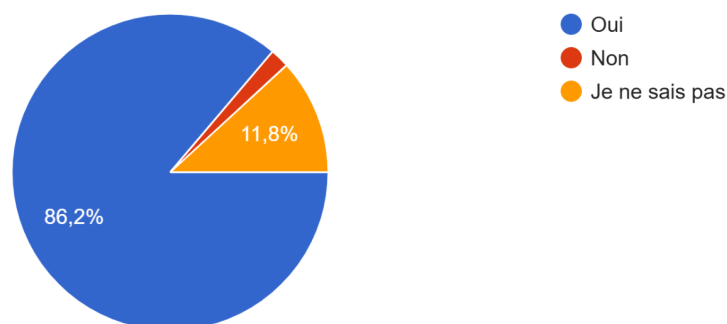


Figure 15: Perception de l'impact du dépistage sur la prise en charge

À la question « Pensez-vous que le dépistage peut aider à mieux prendre en charge la maladie ? », une écrasante majorité des répondants (86,2 %) a répondu « Oui », témoignant d'une forte confiance dans l'utilité du dépistage pour améliorer la prise en charge de la drépanocytose. Une minorité (11,8 %) a indiqué ne pas savoir, tandis qu'un très faible pourcentage (2 % environ) a répondu « Non », exprimant un doute ou un scepticisme face à l'impact du dépistage.

Ces résultats reflètent une adhésion quasi unanime à l'idée que le dépistage joue un rôle clé dans la détection précoce et la qualité du suivi médical.

3.4. Sensibilisation

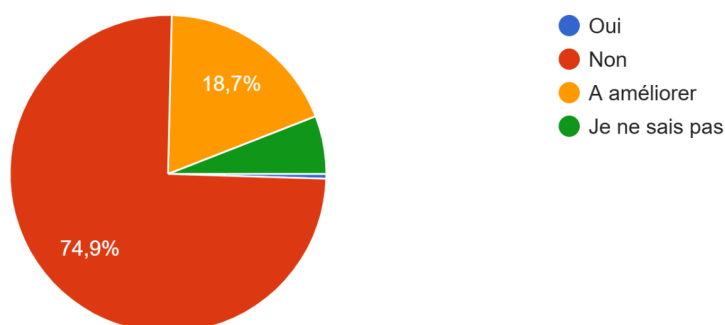


Figure 16: Perception du niveau d'information de la population

À la question « Pensez-vous que la population est bien informée sur la drépanocytose ? », une très large majorité des répondants (74,9 %) a répondu « Non », estimant que l'information sur cette maladie reste insuffisante dans la société. De plus, 18,7 % ont répondu que l'information est « à améliorer », ce qui renforce encore l'idée d'un manque

de sensibilisation globale. Seulement 0,5 % pensent que la population est bien informée, tandis que 5,9 % déclarent ne pas savoir.

Ces résultats soulignent un déficit majeur de connaissance et de communication autour de la drépanocytose au sein de la population générale.

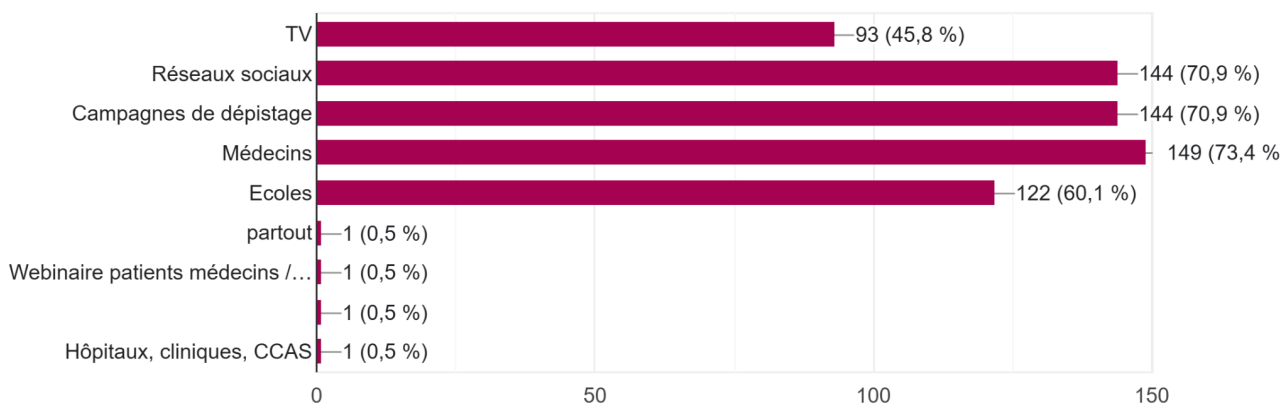


Figure 17: Répartition des canaux d'informations potentiels pour la sensibilisation de la drépanocytose

À la question portant sur les canaux d'information jugés les plus adaptés pour sensibiliser la population à la drépanocytose et au dépistage, les répondants (n = 203) ont majoritairement désigné les médecins comme acteurs clés de cette sensibilisation, avec 149 réponses, soit 73,4 %. Ce résultat souligne la place centrale qu'occupe le personnel médical dans la diffusion d'informations fiables et dans la promotion du dépistage.

Les campagnes de dépistage et les réseaux sociaux arrivent en deuxième position, à égalité, avec 144 répondants pour chacun de ces canaux (70,9 %). Ces données révèlent à la fois l'importance accordée aux actions de santé publique à grande échelle et le rôle désormais incontournable des plateformes numériques dans la diffusion d'informations de santé.

Les établissements scolaires sont également considérés comme des lieux pertinents de sensibilisation, avec 122 réponses (60,1 %), ce qui fait écho aux résultats précédents où l'école était déjà identifiée comme le premier lieu d'apprentissage sur la drépanocytose. La télévision, bien qu'ayant une portée potentielle large, est jugée adaptée par un peu moins de la moitié des répondants (93 réponses, soit 45,8 %), ce qui peut refléter une préférence pour des canaux plus interactifs ou ciblés.

Enfin, d'autres canaux ont été mentionnés de manière marginale (1 réponse chacun, soit 0,5 %), comme les webinaires, les centres de soins (hôpitaux, cliniques, CCAS), ou une

combinaison de plusieurs supports (« partout »). Leur faible taux de citation suggère qu'ils sont perçus comme complémentaires mais non centraux dans une stratégie de sensibilisation de grande ampleur.

Ces résultats confirment la nécessité de multiplier les approches, en mobilisant à la fois les professionnels de santé, les institutions éducatives et les outils de communication contemporains, pour toucher un public aussi large et diversifié que possible.

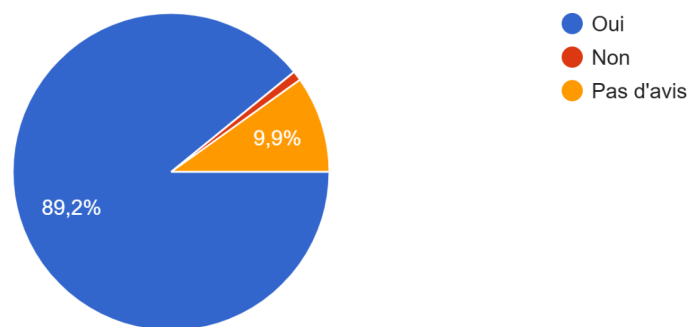


Figure 18: Opinions sur la nécessité de campagnes d'information supplémentaires

À la question « Seriez-vous favorable à plus de campagnes de sensibilisation sur cette maladie ? », une très grande majorité des répondants (89,2 %) a répondu « Oui », exprimant une forte demande de communication accrue sur la drépanocytose. À l'inverse, seulement 9,9 % s'y disent opposés, tandis qu'une infime minorité n'a pas d'avis sur la question.

Ces résultats traduisent un consensus clair en faveur d'une intensification des actions de sensibilisation, perçues comme nécessaires pour combler le manque d'information largement reconnu par les répondants.

3.5. Perception de l'impact du dépistage

Selon vous, l'élargissement du dépistage néonatal à tous les nouveaux-nés est:

203 réponses

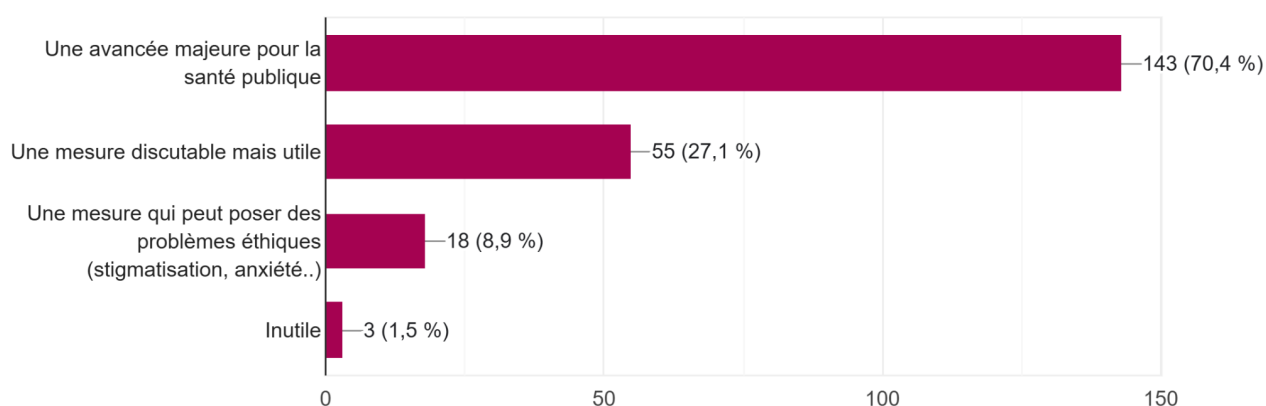


Figure 19: Opinion sur la mesure d'élargissement du dépistage néonatal

Concernant l'opinion des répondants sur l'élargissement du dépistage néonatal à tous les nouveau-nés, une très large majorité (143 personnes, soit 70,4 %) considère cette mesure comme une avancée majeure pour la santé publique. Cette adhésion massive témoigne d'un fort consensus sur l'importance d'un dépistage précoce et systématique pour prévenir les complications liées à la drépanocytose et améliorer la prise en charge des personnes atteintes dès le plus jeune âge.

En parallèle, 55 répondants (27,1 %) estiment qu'il s'agit d'une mesure discutable mais utile, suggérant certaines réserves, possiblement d'ordre éthique, économique ou logistique, mais sans remise en cause de sa pertinence.

Un petit nombre de participants (18 personnes, soit 8,9 %) soulèvent des inquiétudes éthiques en considérant cette mesure comme potentiellement problématique, évoquant notamment des risques de stigmatisation ou d'anxiété chez les familles concernées. Enfin, seuls 3 répondants (1,5 %) la jugent inutile, représentant une position très marginale.

Ces résultats traduisent une approbation globalement très favorable de la population interrogée à l'égard de la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose, tout en soulignant la nécessité d'un accompagnement éthique et psychosocial dans sa mise en œuvre.

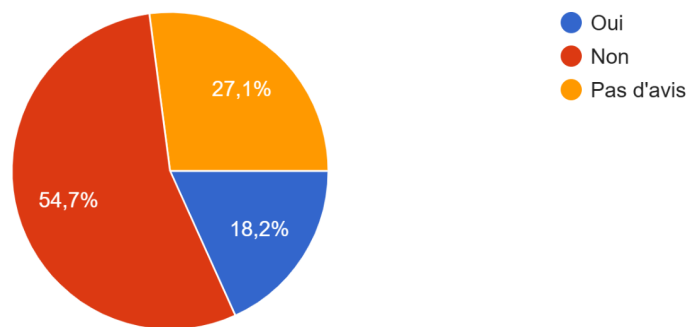


Figure 20: Perception des risques de stigmatisation liés au dépistage élargi

À la question « Craignez-vous que ce dépistage élargi entraîne des discriminations ou des stigmatisations ? », 54,7 % des répondants ont répondu « Non », montrant qu'une majorité ne perçoit pas ce risque comme préoccupant. Cependant, 18,2 % des personnes interrogées ont répondu « Oui », exprimant des inquiétudes quant aux possibles effets négatifs d'un dépistage généralisé, en particulier en matière de stigmatisation ou de discrimination. Enfin, 21,1 % ont indiqué ne pas avoir d'avis sur la question, ce qui peut refléter une incertitude ou un manque d'information sur les enjeux éthiques associés. Ces résultats montrent que si l'adhésion au dépistage est forte, une minorité significative reste attentive aux risques sociaux qu'il pourrait entraîner.

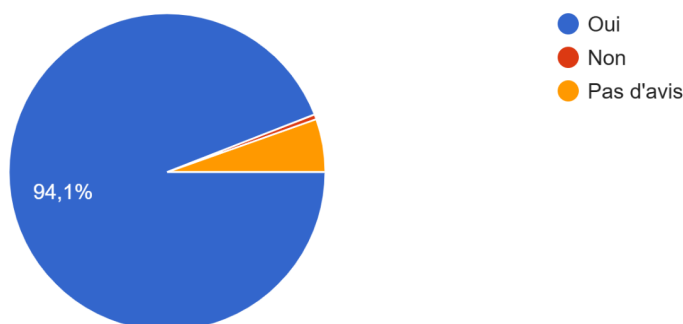


Figure 21: Répartition des réponses à la question de l'accompagnement post-dépistage

À la question « Pensez-vous que le dépistage devrait être accompagné d'un meilleur accès aux soins pour les personnes atteintes ? », une très large majorité des répondants, soit 94,1 %, se sont déclarés favorables à cette mesure. Cette adhésion massive souligne une forte attente ou un consensus en faveur d'un accompagnement renforcé après le

dépistage. Par ailleurs, 5,4 % des personnes interrogées ont indiqué ne pas avoir d'avis sur la question, tandis qu'une minorité, représentant 0,5 % des réponses, s'est opposée à cette proposition.

Ces résultats révèlent l'importance accordée par les répondants non seulement au dépistage, mais également à la continuité des soins, soulignant la nécessité d'une prise en charge globale et accessible pour les personnes concernées.

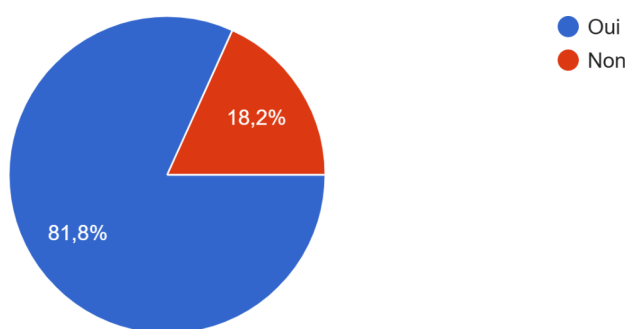


Figure 22: Intérêt des répondants pour davantage d'informations sur la maladie

81,8 % des répondants ont exprimé un intérêt pour un complément d'information concernant la pathologie. Ce résultat met en évidence une forte demande de sensibilisation et de communication autour de la maladie et du dépistage.

À l'inverse, 18,2 % des personnes interrogées ont déclaré ne pas être intéressées par davantage d'informations.

Ce constat suggère qu'une majorité significative de la population enquêtée manifeste une volonté d'être mieux informée, ce qui peut constituer un levier important pour renforcer les campagnes de prévention.

Parmi les 25 participants ayant répondu à la question ouverte sur la prise en charge de la drépanocytose, plusieurs thématiques récurrentes ont émergé.

La nécessité d'une meilleure sensibilisation a été largement soulignée. De nombreux répondants estiment que la population française reste mal informée sur cette pathologie. Ils appellent à des campagnes de prévention et de communication plus visibles, à destination du grand public mais aussi des jeunes, notamment via les écoles. Certains proposent d'informer les couples en amont de la grossesse ou dès le suivi prénatal pour éviter les risques de transmission.

Le dépistage néonatal généralisé est globalement bien accueilli, à condition qu'il soit accompagné d'une information claire et d'un soutien adapté aux familles. Plusieurs répondants insistent sur l'importance d'un accompagnement psychologique et social, en particulier lors de l'annonce du diagnostic, pour éviter des situations de détresse ou de stigmatisation.

Par ailleurs, plusieurs suggestions portent sur la formation des professionnels de santé. Il est souligné que de nombreux cas sont mal pris en charge ou mal diagnostiqués, ce qui nuit à la qualité des soins. Des inégalités d'accès aux soins sont également rapportées, notamment dans les territoires d'Outre-mer ou dans certaines zones géographiques peu desservies par les services spécialisés.

Des témoignages personnels, notamment de parents d'enfants atteints ou de porteurs sains, mettent en lumière le manque de structures d'accompagnement et de groupes d'entraide pour les familles concernées. Le besoin de ressources officielles et facilement accessibles (brochures, sites, groupes de soutien) est également évoqué.

Ces retours qualitatifs enrichissent les données quantitatives précédentes en soulignant les lacunes perçues dans le système de santé et d'information actuel, mais aussi en proposant des pistes concrètes d'amélioration pour une meilleure prise en charge globale de la drépanocytose.

3.6. Témoignages des personnes atteintes

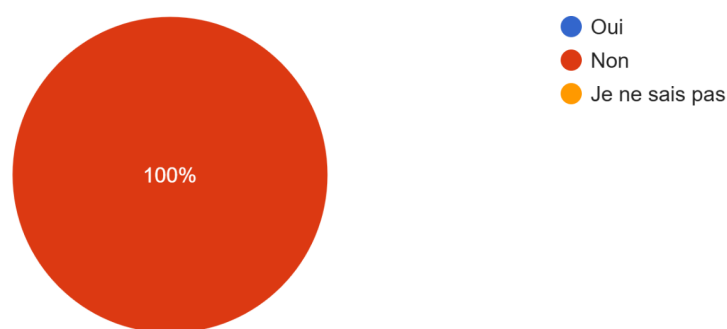


Figure 23: Répartition des répondants selon leur statut vis-à-vis de la pathologie

Parmi les personnes se déclarant atteintes (n=3) ou porteuses saines (n=10) de la pathologie, 100 % (n=13) ont répondu « non » à la question « Avez-vous été dépisté(e) à la naissance ? ».

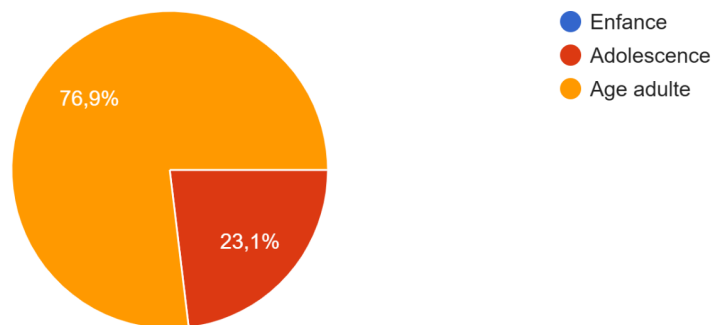


Figure 24: Répartition des répondants sur la période de dépistage déclarée

Parmi les répondants ayant indiqué avoir été dépistés, 76,9 % l'ont été à l'âge adulte, 23,1 % à l'adolescence, et aucun ne l'a été durant l'enfance.

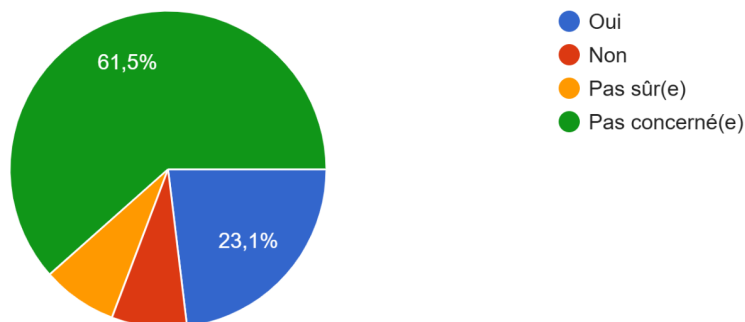


Figure 25: Répartition des répondants sur l'impact du dépistage sur la prise en charge de la maladie parmi les personnes testées

Parmi les répondants (n=13), une majorité (61,5 %) a indiqué ne pas se sentir concernée par l'impact du dépistage sur la prise en charge de la maladie. Seuls 23,1 % estiment que le dépistage les a aidés, tandis que 7,7 % déclarent qu'il ne leur a rien apporté et 7,7 % ne sont pas sûrs de son utilité. Ces résultats suggèrent que, pour une part importante des personnes concernées, le dépistage n'a pas été perçu comme un levier direct de prise en charge ou d'amélioration du suivi.

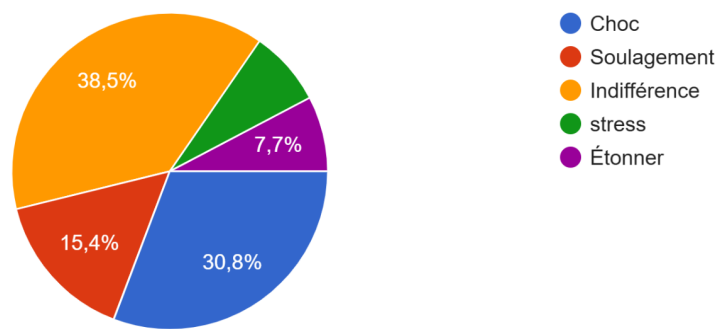


Figure 26: Répartition du ressenti à l'annonce du diagnostic

À la question « Quelle a été votre réaction à l'annonce de la maladie ? », les réponses varient, bien que l'indifférence soit la plus fréquemment mentionnée (38,5 %). Viennent ensuite des réactions plus émotionnelles : 30,8 % ont évoqué un choc, 15,4 % un soulagement, tandis que 7,7 % se sont dits étonnés et 7,7 % ont ressenti du stress. Ces résultats traduisent une diversité de vécus, allant de la neutralité à des réactions plus marquées sur le plan émotionnel.

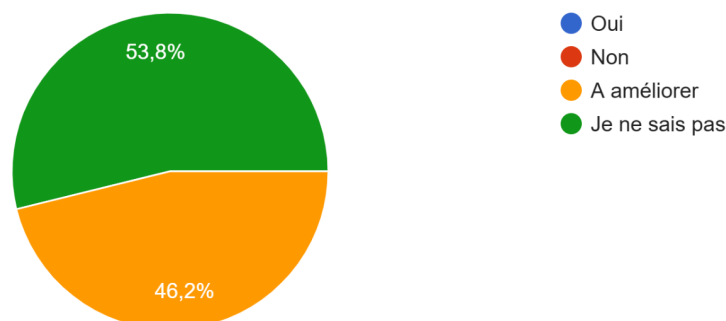


Figure 27: Répartition des répondants sur la perception du suivi médical

À la question « Trouvez-vous que le suivi médical des patients drépanocytaires est suffisant en France ? », 53,8 % des répondants ont répondu « Je ne sais pas », et 46,2 % estiment qu'il est à améliorer. Aucun participant n'a répondu « oui » ou « non », ce qui peut traduire un manque d'information ou de visibilité sur les modalités actuelles du suivi médical.

IV. Discussions et recommandations

Les résultats de l'analyse montrent une connaissance très inégale de la drépanocytose. Si 87% des répondants savent qu'il s'agit d'une maladie génétique, plus de 80% ignorent son mode de transmission et près de 50% ne connaissent pas leur propre statut porteur ou non. Moins d'un quart des participants identifie correctement la drépanocytose comme la maladie génétique la plus fréquente en France.

Malgré cette reconnaissance, 89% des sondés considèrent que la généralisation du dépistage est une bonne idée. Ils sont 86% à penser que ce dépistage permet une meilleure prise en charge de la maladie. La question du consentement parental est jugée importante par 82% des personnes interrogées, et 94% estiment que l'annonce des résultats devrait s'accompagner d'un meilleur accès aux soins.

Les remarques libres ont souligné des attentes claires en matière de clarté des explications, de soutien à l'annonce du statut porteur, et de lutte contre la stigmatisation.

La drépanocytose reste largement méconnue du grand public et parfois négligée dans le champ médical, notamment en amont de la naissance. La généralisation du dépistage néonatal, en vigueur depuis le 1er novembre 2024, représente une avancée majeure vers plus d'équité en santé. Elle met fin à une pratique de ciblage fondée sur l'origine supposée des parents, souvent sujette à des biais éthiques et opérationnels.

L'étude révèle toutefois que cette réforme, si elle est bien acceptée, nécessite encore plusieurs ajustements pour atteindre pleinement ses objectifs de santé publique. En effet, l'information transmise aux parents reste hétérogène et trop souvent réduite à des supports écrits. Or la compréhension réelle du dépistage est cruciale, surtout en cas de résultat positif. Une approche plus humaine, notamment par des appels téléphoniques ou entretiens avec des professionnels formés, semble nécessaire.

Également, le rôle des professionnels de santé tels que les sages-femmes et gynécologues dans la chaîne de dépistage est actuellement marginalisé. Pourtant, ce sont ces professionnels de santé qui sont en première ligne pour informer les futurs parents. Leur faible implication observée dans cette étude souligne un besoin de clarification de leur rôle et de renforcement de la coordination entre soins prénataux et néonatalogie.

Conclusion

Le dépistage néonatal généralisé de la drépanocytose marque une avancée décisive pour la santé publique en France. Il répond à une exigence de précocité de diagnostic et d'harmonisation des soins. Toutefois, pour que cette réforme soit pleinement efficace et acceptée, elle devrait s'accompagner de mesures concrètes:

- L'introduction systématique d'une information claire dès la grossesse;
- La clarification du rôle des sages-femmes et médecins prénatals;
- L'humanisation de l'annonce des résultats, notamment des porteurs sains;
- Le développement de formations spécifiques pour les équipes de maternité et de pédiatrie;
- Le renforcement des liens entre services hospitaliers, CRDN et acteurs de ville.

Le dépistage néonatal généralisé de la drépanocytose constitue une avancée médicale et éthique majeure. Il permet non seulement de détecter précocement une pathologie potentiellement grave, mais aussi de mettre en place rapidement une prise en charge adaptée, réduisant ainsi les risques de complications précoces chez une population particulièrement vulnérable : les nouveau-nés.

En rendant ce dépistage universel, la réforme permet également de lever le biais du ciblage ethnique, et d'assurer à chaque enfant, quelle que soit son origine, un égal accès à la prévention et aux soins. Il s'agit donc d'un outil essentiel de santé publique, à condition qu'il soit accompagné d'un véritable effort d'information, de formation et d'humanisation du parcours de dépistage.

Bibliographie

- 1 *Le programme national du dépistage néonatal évolue : tous les nouveau-nés seront dépistés pour la drépanocytose à partir du 1er novembre 2024 – Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles.* (2024, 29 octobre). Ministère du Travail, de la Santé, des Solidarités et des Familles.
- 2 Brousse, V., Allaf, B., & Benkerrou, M. (2021). *Dépistage néonatal de la drépanocytose en France.* Médecine/Sciences, 37(5), 482-490. <https://doi.org/10.1051/medsci/2021056>
- 3 Billo, M. A., Johnson, E. S., Doumbia, S. O., Poudiougou, B., Sagara, I., Diawara, S. I., Diakité, M., Diallo, M., Doumbo, O. K., Tounkara, A., Rice, J., James, M. A., & Krogstad, D. J. (2012). Sick Cell Trait Protects Against Plasmodium falciparum Infection. *American Journal Of Epidemiology*, 176(suppl_7), S175-S185. <https://doi.org/10.1093/aje/kws323>
- 4 Archer, N. M., Petersen, N., Clark, M. A., Buckee, C. O., Childs, L. M., & Duraisingh, M. T. (2018). Resistance to Plasmodium falciparum in sickle cell trait erythrocytes is driven by oxygen-dependent growth inhibition. *Proceedings Of The National Academy Of Sciences*, 115(28), 7350-7355. <https://doi.org/10.1073/pnas.1804388115>
- 5 Eleonore, N. L. E., et al. (2020). Malaria in patients with sickle cell anaemia : burden, risk factors and outcome at the Laquintinie hospital, Cameroon. *BMC Infectious Diseases*, 20(1). <https://doi.org/10.1186/s12879-019-4757-x>
- 6 Piel, et al., (2012). Global epidemiology of sickle haemoglobin in neonates : a contemporary geostatistical model-based map and population estimates. *The Lancet*, 381(9861), 142-151. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(12\)61229-x](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(12)61229-x)
- 7 APIPD. (2021, 26 mars). *Épidémiologie - Association Pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose.* Association Pour L'Information et la Prévention de la Drépanocytose - Association Pour L'Information et la Prévention de la Drépanocytose. <https://apipd.fr/drepanocytose/epidemiologie/>
- 8 Organisation Mondiale De la Santé, A. M. (2006). *Drépanocytose : rapport du secrétariat.* <https://iris.who.int/handle/10665/21941>
- 9 Williams, T. N. (2016). Sick Cell Disease in Sub-Saharan Africa. *Hematology/Oncology Clinics Of North America*, 30(2), 343-358. <https://doi.org/10.1016/j.hoc.2015.11.005>
- 10 *Le Bureau régional de l'Organisation mondiale de la Santé (OMS) pour l'Afrique publie de nouvelles lignes directrices pour renforcer la lutte contre la drépanocytose | OMS | Bureau régional pour l'Afrique.* (s. d.). OMS | Bureau Régional Pour L'Afrique. <https://www.afro.who.int/fr/news/le-bureau-regional-de-lorganisation-mondiale-de-la-sante-oms-pour-lafrique-publie-de-nouvelles>
- 11 *Global, regional, and national prevalence and mortality burden of sickle cell disease, 2000–2021.* (s. d.-b). Institute For Health Metrics And Evaluation. <https://www.healthdata.org/research-analysis/library/global-regional-and-national-prevalence-and-mortality-burden-sickle-cell>

- 12** Mano, R. M., Kuona, P., & Misihairabgwi, J. M. (2024). Determination of birth prevalence of sickle cell disease using point of care test HemotypeSC™ at Rundu Hospital, Namibia. *BMC Pediatrics*, 24(1). <https://doi.org/10.1186/s12887-024-04805-z>
- 13** Fondation Pierre Fabre. (2023, 19 septembre). *Appui à la lutte contre la drépanocytose en Afrique Subsaharienne*. <https://www.fondationpierrefabre.org/fr/programmes-en-cours/lutte-contre-la-drepanocytose/appui-a-la-lutte-contre-la-drepanocytose-en-afrique-subsaharienne>
- 14** Weatherall, D. J. (2010). The inherited diseases of hemoglobin are an emerging global health burden. *Blood*, 115(22), 4331-4336. <https://doi.org/10.1182/blood-2010-01-251348>
- 15** Nnody, Obiageli E et al. *Child mortality from sickle cell disease in Nigeria: a model-estimated, population-level analysis of data from the 2018 Demographic and Health Survey*. The Lancet Haematology, Volume 8, Issue 10, e723 - e731
- 16** Hernandez, A. G., Kiyaga, C., Howard, T. A., Ssewanyana, I., Ndeezi, G., Aceng, J. R., & Ware, R. E. (2020). Trends in sickle cell trait and disease screening in the Republic of Uganda, 2014–2019. *Tropical Medicine & International Health*, 26(1), 23-32. <https://doi.org/10.1111/tmi.13506>
Ndeezi, Grace et al. *Burden of sickle cell trait and disease in the Uganda Sickle Surveillance Study (US3): a cross-sectional study*. The Lancet Global Health, Volume 4, Issue 3, e195 - e200
[https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X\(15\)00288-0/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/langlo/article/PIIS2214-109X(15)00288-0/fulltext)
- 17** Weatherall, D. J. (2010b). *The inherited diseases of hemoglobin are an emerging global health burden*. *Blood*, 115(22), 4331-4336. <https://doi.org/10.1182/blood-2010-01-251348>
- 18** Mangla, A., Agarwal, N., & Maruvada, S. (2023, 4 septembre). *Sickle Cell Anemia*. Dans StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482164/>
- 19** AboutKidsHealth. (2024, 31 janvier). *Types de drépanocytose*. <https://www.aboutkidshealth.ca/fr/types-de-drepanocytose>
- 20** Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm). (2020, 26 octobre). *Drépanocytose*. <https://www.inserm.fr/dossier/drepanocytose/>
- 21** Elendu, C., Amaechi, D. C., Alakwe-Ojimba, C. E., Elendu, T. C., Elendu, R. C., Ayabazu, C. P., Aina, T. O., Aborisade, O., & Adenikinju, J. S. (2023). *Understanding Sickle cell disease : Causes, symptoms, and treatment options*. *Medicine*, 102(38), e35237. <https://doi.org/10.1097/md.00000000000035237>
- 22** ORPHANET. *La drépanocytose*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, mars 2011. Disponible en ligne : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Drepanocytose-FRfrPub125.v01.pdf>
- 23** Micheline Maier-Redelsperger, Constance Tom Noguchi, Mariane de Montalembert, et al, *Variation in Fetal Hemoglobin Parameters and Predicted Hemoglobin S Polymerization in Sickle Cell Children in the First Two Years of Life: Parisian Prospective Study on Sickle Cell Disease*,

Blood, Volume 84, Issue 9, 1994, Pages 3182-3188, ISSN 0006-4971,
<https://doi.org/10.1182/blood.V84.9.3182.3182>.
(<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0006497120713388>)

24 Brousse V, Buffet P, Rees D. *The spleen and sickle cell disease: the sick(led) spleen*. Br J Haematol 2014 ; 166 : 165–176.

25 Masson, E. (s. d.). *Prévalence de la drépanocytose chez les enfants, adolescents et jeunes en milieu hospitalier à Lomé en 2022*. EM-Consulte.
<https://www.em-consulte.com/article/1609769/prevalence-de-la-drepanocytose-chez-les-enfants-ad>

26 Desselas et al., 2020: Desselas E, Thuret I, Kaguelidou F, et al. *Mortality in children with sickle cell disease in mainland France from 2000 to 2015*. Haematologica 2020; 105(9):e440-443.

27 Pondarré C, Lionnet F. *Hydrocarbamide et programmes transfusionnels atténuent la maladie*. REv Prat. 2023;73;522-34))

28 Haute Autorité de Santé. (2007, 7 novembre). *Avis de la Commission de la Transparence – SIKLOS 1000 mg, comprimé pelliculé* [PDF].

29 de Montalembert, M. *Echanges érythrocytaires chez les patients drépanocytaires*. Revue Hématologie 2007; 13 (4):243-9

30 Cavazzana, M. (2023). *Thérapie génique pour la drépanocytose : avancées et obstacles*. Bulletin de L Académie Nationale de Médecine, 208(1), 70-78.
<https://doi.org/10.1016/j.banm.2023.06.015>

31 de Montalembert, M., & Allali, S. (2020). *La drépanocytose de l'enfant et l'adolescent*. Elsevier Masson.

32 Alcimed. (2024, 21 juin). *Quel sera le prochain traitement contre la drépanocytose ?*
<https://www.alcimed.com/fr/insights/traitement-drepanocytose/>

33 *Détails d'une alerte - CRPV*. (2024, 29 novembre).
<https://www.pharmacovigilance-iledefrance.fr/d%C3%A9tails-dune-alerte/suspension-d-am-m-pour-oxbryta-r-voxelotor>

34 Haute Autorité de Santé. (2024, 12 décembre). *Décision n° 2024.0348/DC/SEM du 12 décembre 2024 du collège de la Haute Autorité de santé portant retrait de l'autorisation d'accès précoce de la spécialité CASGEVY (exagamglogene autotemcel)* [PDF].
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2024-12/casgevy_beta-thal__retrait_decision_et_avisdef_ap447.pdf

35 *Syndromes drépanocytaires majeurs de l'enfant et de l'adolescent*. (s. d.). Haute Autorité de Santé.
https://www.has-sante.fr/jcms/c_938890/fr/ald-n-10-syndromes-drepanocytaires-majeurs-de-l-enfant-et-de-l-adolescent

36 Thomson et al., (2023). *Global, regional, and national prevalence and mortality burden of sickle cell disease, 2000–2021 : a systematic analysis from the Global Burden of*

Disease Study 2021. The Lancet Haematology, 10(8), e585-e599.
[https://doi.org/10.1016/s2352-3026\(23\)00118-7](https://doi.org/10.1016/s2352-3026(23)00118-7)

37 CONSA Highlights the Need for Newborn Screening of Sickle Cell Disease in Africa - Hematology.org. (s. d.).
<https://www.hematology.org/newsroom/press-releases/2021/consa-highlights-the-need-for-newborn-screening-of-sickle-cell-disease-in-africa>

38 Nnodu, O. E., Okeke, C. O., & Isa, H. A. (2024). *Newborn screening initiatives for sickle cell disease in Africa*. Hematology, 2024(1), 227-233.
<https://doi.org/10.1182/hematology.2024000548>

39 Nkya et al., (2019). *Newborn screening for sickle cell disease : an innovative pilot program to improve child survival in Dar es Salaam, Tanzania*. International Health, 11(6), 589-595. <https://doi.org/10.1093/inthealth/ihz028>

40 Mano, R. M., Kuona, P., & Misihairabgwi, J. M. (2024b). Determination of birth prevalence of sickle cell disease using point of care test HemotypeSC™ at Rundu Hospital, Namibia. *BMC Pediatrics*, 24(1). <https://doi.org/10.1186/s12887-024-04805-z>

41 Hassell, K. L. (2010). Population Estimates of Sickle Cell Disease in the U.S. *American Journal Of Preventive Medicine*, 38(4), S512-S521.
<https://doi.org/10.1016/j.amepre.2009.12.022>

42 Therrell, B. L., Lloyd-Puryear, M. A., Eckman, J. R., & Mann, M. Y. (2015). Newborn screening for sickle cell diseases in the United States : A review of data spanning 2 decades. *Seminars In Perinatology*, 39(3), 238-251.
<https://doi.org/10.1053/j.semperi.2015.03.008>

43 *Data and Statistics on Sickle Cell Disease*. (2024, 15 mai). Sickle Cell Disease (SCD). <https://www.cdc.gov/sickle-cell/data/index.html#:~:text=Sickle%20cell%20disease%20in%20the%20United%20States&text=SCD%20occurs%20in%20about%201,gene%20from%20only%20one%20parent>

44 Brewin, J., Tewari, S., Hannemann, A., Balushi, H. A., Sharpe, C., Gibson, J. S., & Rees, D. C. (2017). *Early Markers of Sickle Nephropathy in Children With Sickle Cell Anemia Are Associated With Red Cell Cation Transport Activity*. HemaSphere, 1(1).
<https://doi.org/10.1097/hs9.0000000000000002>

45 Gulbis, B., Lê, P., Ketelslegers, O., Dresse, M., Adam, A., Cotton, F., Boemer, F., Bours, V., Minon, J., & Ferster, A. (2018). *Neonatal Screening for Sickle Cell Disease in Belgium for More than 20 Years : An Experience for Comprehensive Care Improvement*. International Journal Of Neonatal Screening, 4(4), 37. <https://doi.org/10.3390/ijns4040037>

46 Mosca, A., et al. (2024). *Screening for sickle cell disease : focus on newborn investigations*. *Clinical Chemistry And Laboratory Medicine (CCLM)*, 62(9), 1804-1813.
<https://doi.org/10.1515/cclm-2024-0478>

47 Ballardini et al. (2013). Universal neonatal screening for sickle cell disease and other haemoglobinopathies in Ferrara, Italy. *PubMed*, 11(2), 245-249.
<https://doi.org/10.2450/2012.0030-12>

- 48** Núñez-Jurado et al., (2022). Neonatal Screening for Sickle Cell Disease in Western Andalusia : Results and Lessons Learnt after 3 Years of Implementation. *American Journal Of Perinatology*, 41(S 01), e893-e900. <https://doi.org/10.1055/s-0042-1759646>
- 49** Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal. (2025, 10 mars). *Rapport d'activité 2023 du Programme National de Dépistage Néonatal* [PDF]. https://depistage-neonatal.fr/wp-content/uploads/2025/03/Rapport-Activite-2023_vf_20250310.pdf
- 50** Brousse V, Buffet P, Rees D. *The spleen and sickle cell disease: the sick(led) spleen*. Br J Haematol 2014 ; 166 : 165–176.
- 51** F, H. (2021, 2 février). *Nouvelle organisation du dépistage néonatal : quels enjeux ? - Réalités Pédiatriques*. Réalités Pédiatriques. <https://www.realites-pediatriques.com/nouvelle-organisation-du-depistage-neonatal%E2%80%89quels-enjeux%E2%80%89/>
- 52** Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal. (2024, 9 octobre). *Mon Centre régional de dépistage néonatal*. CNCNDN - Centre National de Coordination de Dépistage Néonatal. <https://depistage-neonatal.fr/mon-centre-regional-de-depistage/>
- 53** Couque, N., & de Montalembert, M. (2013). *Diagnostic d'une hémoglobinopathie*. Feuilles de Biologie, LIV(311), 5–18. <https://www.laboratoires-maymat.fr/wp-content/uploads/2018/10/diagnostic-dune-HEMOGLOBINOPATHIE.pdf>
- 54** Grosse SD, Odame I, Atrash HK. et al. *Sickle cell disease in Africa: a neglected cause of early childhood mortality*. Am J Prev Med 2011 ; 41 : S398–S405. <https://doi.org/10.1016/j.amepre.2011.09.013>
- 55** Lee A, Thomas P, Cupidore L. et al. *Improved survival in homozygous sickle cell disease: lessons from a cohort study*. BMJ 1995 ; 311 : 1600–1602. <https://doi.org/10.1136/bmj.311.7020.1600>
- 56** Telfer P, Coen P, Chakravorty S. et al. *Clinical outcomes in children with sickle cell disease living in England: a neonatal cohort in East London*. Haematologica 2007 ; 92 : 905–912. <https://doi.org/10.3324/haematol.10937>
- 57** Quinn CT, Rogers ZR, McCavit TL. et al. *Improved survival of children and adolescents with sickle cell disease*. Blood 2010 ; 115 : 3447–3452. <https://doi.org/10.1182/blood-2009-07-233700>
- 58** Desselas E, Thuret I, Kaguelidou F, et al. *Mortality in children with sickle cell disease in mainland France from 2000 to 2015*. Haematologica 2020, 105 :e440–e443. <https://doi.org/10.3324/haematol.2019.237602>
- 59** Couque N, Girard D, Ducrocq R. et al. *Improvement of medical care in a cohort of newborns with sickle-cell disease in North Paris: impact of national guidelines*. Br J Haematol 2016 ; 173 : 927–937. <https://doi.org/10.1111/bjh.14015>

ANNEXE 1: CALENDRIER VACCINAL PNDS

CALENDRIER VACCINAL POUR PATIENT DRÉPANOCYTAIRE



CALENDRIER DE VACCINATION D'UN PATIENT DRÉPANOCYTAIRE												
Vaccin contre	Noms commerciaux	Périodes										
Tuberculose (BCG)	Vaccin A.P.vaccines (1 mois - 15 ans)	X										
Diphtérie (D), Tétanos (T), coqueluche acellulaire (a), Polioyélite (P), Haemophilus influenzae b (Hib), Hépatite B (Hep B)	Infanrix Hexa, Hexyon, Hexelis	X	X	X	X							
Diphtérie (D), Tétanos (T), coqueluche acellulaire (a), Polioyélite (P)	Infanrix Tetra, Tetrasco-acellulaire								X			
diphtérie (d), Tétanos (T), coqueluche acellulaire (a), Polioyélite (P)	Boostrix Tetra, Regevax									X		
diphtérie (d), Tétanos (T), Polioyélite (P)	Revaxis									X	X	X
Pneumocoque conjugué 13-valent (VPC13)	Prevenar 13 (> 6 semaines)	X	X	X	X							
Pneumocoque 23 valences (VPP23)	Pneumova (> 2 ans)							X	X			
Pneumocoque conjugué 20-valent (VPC20)	Aprimor (> 18 ans)										X	
Méningocoque ACWY conjugué	Menomune (> 6 semaines) MenQuadfi (> 1 an) Menveo (> 2 ans)		X	X	X	X	X	X	X	X	X	
Méningocoque B	Benexia (> 2 mois)		X	X	X	X	X	X	X	X	X	
Rougeole (R), Oreillons (O), Rubéole (R)	Pravira, M-M-RxiiPro (> 9 mois)					X	X					
Grippe trivalent	Fluvaxip 100, Influvax Tetra, Fluvax Tetra (> 6 mois), Fluvax 50 (0-6 ans)			X	X					1 / an	1 / an	1 / an
Covid	Comirnaty-Covidion XBB 1.6 3 µg (6 mois-4 ans) Comirnaty-Covidion XBB 1.6 10 µg (5-12 ans) Comirnaty-Covidion XBB 1.6 30 µg (> 12 ans) Nuvaxovid XBB.1.6 (> 12 ans) (protéine recombinante)					X	X	X			1 / an	
VRS (immunisation passive par anticorps monoclonal)	Bevfortus	X										
Rotavirus oral	Rotarix (6 semaines - 24 semaines) Rotiflex® (6 semaines - 32 semaines)		X	X	X							
Hépatite A (Hep A)	Harvix 720, Avaxim 80 (2 ans - 15 ans révolus) Harvix 1.620, Avaxim 160 (> 16 ans), Vagta 80 (> 18 ans)							X	X			
Papillomavirus humains (HPV)	Gardasil 9 (> 9 ans)									X	X	
Varicelle	Varivax (> 9 mois) Varilrix (> 9 mois)										X	X
Zona	Zostavax										X	

Vaccins obligatoires chez tous les enfants : Vaccins supplémentaires recommandés chez les enfants et adultes drépanocytaires
 Une infection légère ou une infection modérée ne sont pas une contre-indication à la vaccination (possibilité de faire les vaccins en 2 ou 3 étapes successives).
 La vaccination contre le pneumocoque ne dépend pas de la prise de traitement par chélation chez l'enfant.

Les vaccinations anti-pneumocoque, anti-méningocoque ACWY, anti-hépatite B, anti-papillomavirus (HPV) et anti-varicelle sont recommandées chez les enfants drépanocytaires.
 Les vaccinations anti-pneumocoque, anti-méningocoque ACWY, anti-hépatite B, anti-papillomavirus (HPV) et anti-varicelle sont recommandées chez les adultes drépanocytaires.
 Les vaccinations anti-pneumocoque, anti-méningocoque ACWY, anti-hépatite B, anti-papillomavirus (HPV) et anti-varicelle sont recommandées chez les personnes âgées de 65 ans et plus.

CALENDRIER DE RATTRAPAGE D'UN PATIENT DRÉPANOCYTAIRE												Remarques											
Vaccins courants	Autres vaccins courants	SR	SR	SR	SR	SR	SR	SR	SR	SR	SR												
Tuberculose (BCG)	Vaccin AZOvac (1 mois - 15 ans)											120 tuberculose à faire à l'âge de 6 ans ou au début de l'hémoglobine (si risque tuberculose). Si possible, SR tuberculose à faire avant ou 6 semaines après le vaccin ROR (diminution de la toxicité à la tuberculose). Quantification à faire avant ou 2 semaines après une SR (risque de faux-positif).											
Diphthérie (D), Tétanos (T), Coqueluche acellulaire (Ca), Polioomyélite (P), Haemophilus influenzae b (Hib)	Infanrix Quinto, Pentaxo	X										au Hexavalent (hors APD).											
Diphthérie (D), Tétanos (T), Coqueluche acellulaire (Ca), Polioomyélite (P)	Infanrix Tetra, TetraVax-acellulaire											Uniquement si Ac antitétaniques 1 mois post-vaccinal < 0,5 UI/ml.											
Diphthérie (D), Tétanos (T), Polioomyélite (P)	Boostrix Tetra, Rejevo											Uniquement si Ac antitétaniques 1 mois post-vaccinal compris entre 0,5-1 UI/ml.											
Diphthérie (D), Tétanos (T), Coqueluche acellulaire (Ca), Polioomyélite (P)	Revaxis											Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Pneumocoque conjugué 13-valent (VPC13)	Prevotar 13 (> 6 semaines)	SR*										Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Pneumocoque 23 valent (VPP23)	Pneumovax (> 2 ans)											Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Pneumocoque conjugué 20-valent (VPC20)	Aprexolar (> 18 ans)	X										Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Méningocoque ACTW conjugué	Nemovax (> 6 semaines) MenQuadri (> 1 an) Menveo (> 2 ans)	X										Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Méningocoque B	Menveo (> 2 mois)	X										Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Rougeole (R), Oreillons (O), Rubéole (R)	Varivax, M-M-RxProPro (> 9 mois)											Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Grippe trivalente	Fluvax, Tetrix, Tetrix, Fluorix Tetrix (> 6 mois), Influvax (> 6 mois)											Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Covid	Cominaty Covidex XBB 1.5 0.5 µg (6 mois-11 ans) Cominaty Covidex XBB 1.5 0.5 µg (12-17 ans) Cominaty Covidex XBB 1.5 0.5 µg (18-24 ans) Nuvaxoon XBB 1.5 (> 12 ans) (protéine recombinante)											Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Hépatite B (Hep B)	Engerix B10, Hibivaxpro (enfants < 15 ans révolus), Engerix B10, Hibivaxpro (> 16 ans)	VRB										Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Hépatite A (Hep A)	Harivax T20, Avaxim B0 (1 an - 15 ans révolus), Harivax T20, Avaxim B0 (> 16 ans), Vaxigrip B0 (> 18 ans)	VRB										Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Papillomavirus humain (HPV)	Gardasil 9 (> 9 ans)											Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Varicelle	Varivax (> 9 mois) Varivax (> 9 mois)	VRV										Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											
Zona	Zostavax											Reprise du calendrier vaccinal selon l'âge avec un intervalle minimal avec la dose précédente de 2 ans chez les 6-12 ans et de 1 an chez les > 12 ans.											

SR : Vaccin supplémentaire recommandé chez les enfants et adultes drépanocytaires * chez l'enfant ** chez l'adulte
 (voir schéma de vaccination ci-dessous pour une indication à la vaccination (possibilité de faire le vaccin en fin d'hospitalisation).
 Les vaccinations anti-pneumocoques se déroulent soit en 2 doses (pour les patients à risque de complications de l'infection à pneumocoque) ou en 1 dose (pour les patients à risque de complications de l'infection à pneumocoque).
 Les vaccinations anti-méningocoques ACTW et B. antipneumococques (VPC13) sont à faire en 1 dose en l'absence de vaccination antérieure et en 2 doses (pour les patients à risque de complications de l'infection à pneumocoque) ou en 1 dose (pour les patients à risque de complications de l'infection à pneumocoque).
 Les vaccinations anti-rubéole et anti-oreillons se déroulent en 2 doses (pour les patients à risque de complications de l'infection à rubéole ou à oreillons) ou en 1 dose (pour les patients à risque de complications de l'infection à rubéole ou à oreillons).
 Les vaccinations anti-varicelle se déroulent en 2 doses (pour les patients à risque de complications de l'infection à varicelle) ou en 1 dose (pour les patients à risque de complications de l'infection à varicelle).
 Les vaccinations anti-zona se déroulent en 1 dose (pour les patients à risque de complications de l'infection à zona) ou en 2 doses (pour les patients à risque de complications de l'infection à zona).

ANNEXE 2 : ENTRETIEN QUALITATIF AVEC UNE PEDIATRE HEMATOLOGUE REFERENTE DU CRDN

Pratiques antérieures à la généralisation du dépistage :

- Avant novembre 2024, comment s'organisait le dépistage néonatal de la drépanocytose dans votre établissement ? (critères d'inclusion, procédure, communication des résultats)

Avant novembre 2024, les modalités de dépistage de la drépanocytose n'étaient pas uniformes sur l'ensemble du territoire et variaient en fonction des établissements. Toutefois, pour les patients diagnostiqués positifs, la procédure était la même dans tous les cas : le médecin référent de la pathologie était informé, convoquait le patient et était en charge de l'annonce du diagnostic.

Le dépistage des nouveaux-nés était réalisé en maternité ou, en cas de sortie précoce, en ville, à J2. Les buvards étaient ensuite envoyés par voie postale au centre de dépistage. En théorie, les bébés considérés comme à risque sont ceux issus de parents d'ethnies à risque, en particulier les populations originaires d'Afrique subsaharienne, de la région Méditerranéenne, des Antilles, et d'Asie. Les maternités disposent d'une liste des ethnies à risque et les sages-femmes sont censées demander aux parents leur origine, vérifier cette liste et proposer le dépistage en fonction de cette information. Le CHU de Lille, en tant que centre de référence (CBP), assurait la prise en charge de tous les dépistages pour la région Hauts-de-France, mais également pour d'autres territoires comme les DOM-TOM et certaines villes de France. Il existe aussi quelques laboratoires de référence en France qui réalisent ces dépistages.

Le dépistage de la drépanocytose repose sur quatre techniques différentes. Il est nécessaire d'obtenir des résultats concordants à l'aide de deux techniques pour confirmer le diagnostic :

1. Électrophorèse de l'hémoglobine par isoélectrofocalisation ;
2. Test de solubilité (qui dépiste principalement l'hémoglobine S, mais qui peut présenter un certain nombre de faux négatifs) ;
3. Chromatographie HPLC ;
4. Technique MALDI TOF, qui permet de réaliser plusieurs dosages simultanément. Cette technique permet de différencier les fractions d'hémoglobine (HgS, HgC, hémoglobine foetale ou adulte) et, parfois, d'identifier des hémoglobines anormales dont l'origine n'est pas connue. Cependant, elle se concentre uniquement sur la drépanocytose.

Les résultats des dépistages sont envoyés au centre de dépistage, où ils sont analysés par un médecin formé au laboratoire. Les résultats sont ensuite traités par série, et trois scénarios sont possibles :

Si le résultat est normal, c'est-à-dire qu'aucune hémoglobine S n'est détectée, le résultat est transmis au centre, mais n'est ni communiqué au praticien ni au patient.

Si le résultat indique une hétérozygotie AS (porteur sain), l'information est inscrite dans un fichier Excel et le résultat est envoyé par courrier au centre de dépistage, avec une lettre explicative et une communication sensible adressée au médecin référent. C'était au médecin traitant de rendre l'information au patient. Environ 250 à 300 dépistages sont réalisés chaque année.

En cas de résultat SS ou SC (homozygotie S ou C), le résultat est immédiatement envoyé par fax au secrétariat du médecin référent du CRDN, qui est contacté par téléphone ou par mail si le médecin n'est pas disponible. Un courrier original est également envoyé par voie postale. Une fois le résultat reçu, le médecin convoque la famille dans les deux mois suivant la naissance, car il est impératif de commencer le traitement dans ce délai. Le médecin contacte la famille pour expliquer qu'il y a eu une anomalie dans le test de Guthrie, que la prise de sang initiale présente un doute concernant la maladie, et qu'il est nécessaire de procéder à un contrôle pour confirmer le diagnostic. Lors du rendez-vous, une nouvelle prise de sang est effectuée pour confirmer le diagnostic, bien que l'annonce du résultat soit faite en

amont, car le test de dépistage ne se trompe jamais. Le médecin fournit l'ordonnance, les informations sur la maladie, le résultat du dépistage, la carte de suivi pour la drépanocytose, le carnet de santé et transmet également l'information à la PMI et au médecin traitant pour une prise en charge complète

- En tant que professionnel de santé, quel était votre rôle dans ce dispositif de dépistage ciblé ?

Je suis informée de tous les dépistages positifs dans la région Nord-Pas-de-Calais. Cependant, je ne vois pas tous les patients, car une organisation spécifique a été mise en place sur le territoire. Ainsi, pour les bébés nés à la maternité de Roubaix, il a été convenu avec la Dr (anonyme) que c'est elle qui prend en charge le suivi des nourrissons nés dans cet établissement. Toutefois, je reçois bien systématiquement les résultats des dépistages et j'en suis informée, afin que je puisse convoquer les familles et organiser la suite du suivi.

De même, une collègue à Tourcoing, la Dr (anonyme), prend en charge environ un cas par an dans cette zone.

Concernant les porteurs sains hétérozygotes, c'est normalement au médecin traitant de transmettre l'information aux familles. Cependant, il a été constaté que cette information ne parvenait pas toujours aux parents, un problème dont nous nous sommes rendu compte au fil du temps.

- Avez-vous observé des cas de dépistage manqué ? (parents non ciblés par erreur, origine géographique mal interprétée, etc.)

En l'espace de quatre ans, il n'y a pas eu de cas où un bébé, né en France, soit arrivé aux urgences en crise drépanocytaire, bien que le dépistage néonatal de la drépanocytose ait globalement montré peu d'échecs. Toutefois, il arrive que des erreurs de dépistage se produisent occasionnellement.

Concernant les faux positifs pour la drépanocytose, des cas ont déjà été observés. Ces erreurs ont été identifiées grâce à des anomalies dans les résultats du dépistage, notamment des pourcentages inhabituels, nécessitant des confirmations ultérieures

- Quelles étaient, selon vous, les limites du dépistage ciblé ?

En pratique, il était souvent question de repérer l'origine ethnique des parents (par exemple, si les parents étaient noirs ou arabes) et de leur proposer le dépistage sans systématiser l'approche. Cela représente une aberration dans l'application du dépistage en France, car il n'est pas toujours réalisé de manière objective et systématique.

Pratiques actuelles :

- Quelles modifications avez-vous constatées dans vos pratiques depuis l'entrée en vigueur du dépistage généralisé à tous les nouveau-nés ? (changement de protocole, outils, délais, coordination...)

Les porteurs sains hétérozygotes reçoivent désormais directement le courrier à leur domicile, accompagné d'un QR code et des coordonnées du médecin référent. En revanche, pour les homozygotes, les pratiques n'ont pas significativement changé en termes de communication : la famille est toujours convoquée et informée selon le protocole habituel.

- Y a-t-il eu un impact sur votre temps de travail ou votre charge administrative liée au dépistage (informations aux parents, gestion des résultats, orientation)?

Ce qui a véritablement changé avec la généralisation du dépistage, c'est la prise en

charge des hétérozygotes et l'organisation du circuit au niveau des laboratoires. Les maternités de France ont dû s'équiper pour gérer une grande quantité de prélèvements, car le centre de dépistage de Lille ne peut plus assurer la totalité de la prise en charge. Toutefois, Lille reste le centre de référence pour la deuxième technique de dépistage. En cas de doute sur les résultats d'un test, les prélèvements sont renvoyés à Lille afin de réaliser les techniques supplémentaires nécessaires pour confirmer le diagnostic (une double vérification est effectuée en cas de doute).

Bien qu'il y ait un volume important de prélèvements à traiter, cela a permis de réduire le nombre de tests renvoyés des villes, car toutes les maternités ont dû se doter des équipements nécessaires pour le dépistage

- Les parents sont-ils mieux informés, ou cela génère-t-il davantage de questions ou d'inquiétudes de leur part ?

En termes d'impact, le délai moyen entre la réalisation du test de dépistage et la communication du résultat au médecin est actuellement d'environ trois semaines.

Une enquête est en cours pour évaluer la situation. Celle-ci inclut les données des bébés dépistés l'année dernière ainsi que ceux de cette année, sur une période de deux mois.

L'objectif de cette enquête est de rappeler toutes les familles par téléphone pour vérifier si elles ont bien reçu le courrier contenant les résultats et si elles ont été informées en temps voulu.

Communications des résultats et accompagnement :

- Comment sont aujourd'hui communiqués les résultats du dépistage

Pour les cas de drépanocytose, lorsque les coordonnées des familles sont absentes, un signalement est effectué auprès de la PMI, qui communique également avec les hôpitaux de la région. Cette communication vise à assurer que, si le patient se présente aux urgences, l'équipe médicale soit informée et puisse rappeler le médecin responsable.

Un cas exemplaire illustre cette problématique : un bébé a été confié à un autre médecin, avec un mail envoyé pour l'informer qu'un enfant nécessitait une prise en charge.

Cependant, après avoir pris des congés d'été, à mon retour, le centre de dépistage m'a contactée pour me signaler qu'aucune fiche de retour n'avait été enregistrée, ce qui avait conduit à l'absence de convocation de la famille. En conséquence, les parents n'ont été informés du résultat qu'à l'âge de 4 mois, au lieu des 2 mois prévus. Une fiche retour existe et est à envoyer au centre de dépistage pour confirmer que l'enfant a été vu.

- À votre connaissance, les parents sont-ils informés du statut de porteur sain de leur enfant ? Qui se charge de cette annonce ? (et comment cela est-il perçu ?)

Il est parfois compliqué de communiquer les résultats, notamment pour les familles ne parlant pas français. Dans ces situations, la réception des résultats concernant les hétérozygotes peut poser problème, car les parents peuvent ne pas comprendre l'information ou ne pas disposer des coordonnées nécessaires pour un suivi approprié.

Impact perçus du dépistage généralisé :

- Pensez-vous que ce dépistage généralisé est une avancée pour la prise en charge de la drépanocytose ? Pourquoi ?
- Avez-vous constaté une évolution dans la détection ou la précocité du diagnostic depuis novembre 2024 ?
- Observez-vous une meilleure coordination avec les centres spécialisés ou les pédiatres pour la prise en charge des enfants dépistés ?

Bien qu'il soit encore trop tôt pour en tirer des conclusions définitives, je trouve que la simplification du processus est un point positif, étant donné qu'il n'y a pas encore d'intermédiaire médical supplémentaire impliqué. Cependant, un inconvénient persiste : délivrer une information médicale sans la présence d'un médecin pour répondre aux questions des parents peut être problématique.

Un aspect positif, en revanche, est que ce système est moins anxiogène que de convoquer les parents directement à domicile, ce qui pourrait être perçu comme une situation plus stressante.

Concernant le rôle du médecin traitant, il n'est pas toujours perçu comme adapté, car cela ne met pas nécessairement les parents à l'aise. Toutefois, un avantage notable est que la présence du médecin de famille peut être rassurante pour les parents, et cela offre l'opportunité de les sensibiliser davantage à la drépanocytose. Malgré ces points positifs, cette approche n'a pas toujours porté ses fruits dans la pratique

Inquiétudes potentielles :

- Avez-vous observé chez certains parents une incompréhension ou une anxiété vis-à-vis du dépistage généralisé ?

Il est possible que certains courriers n'arrivent jamais à destination, ou que certains parents ne comprennent pas bien l'information, notamment en raison de la complexité du message ou de la non-utilisation du QR code. Cependant, il est difficile de faire moins bien que le système actuel, qui reste déjà un progrès par rapport à

une communication traditionnelle.

Concernant les cas de drépanocytose avérée, il est probable que ce système permette de détecter quelques cas supplémentaires, bien que cela n'entraîne pas une hausse significative des erreurs de dépistage. Pour l'instant, il n'y a pas eu de nombreux cas manqués. Il faudra néanmoins attendre un recul suffisant pour pouvoir évaluer l'efficacité réelle du dispositif

- Ce dépistage devrait-il, selon vous, toujours être accompagné d'un consentement spécifique ?

Le dépistage néonatal est obligatoire, bien que les parents conservent le droit de refuser ce dépistage. Lors de l'information donnée aux familles, on leur explique que tous les enfants sont dépistés pour diverses maladies rares, et que ce test fait partie de ce processus. Plus de 95 % des parents acceptent généralement le dépistage proposé.

Les parents peuvent choisir de donner leur consentement pour l'ensemble du dépistage ou de ne consentir qu'à certaines pathologies spécifiques. Dans la plupart des cas, ils choisissent soit d'accepter l'intégralité du dépistage, soit de le refuser complètement.

Dans un avenir proche, ce test inclura également des dépistages pour des maladies neurologiques sévères et des pathologies recombinaées (STRIC), ce qui pourrait compliquer le processus. Cependant, il est important de noter qu'aucun test génétique n'est actuellement utilisé pour la drépanocytose ; seul un test cytogénétique est réalisé, ce qui signifie que le consentement des parents est recueilli oralement et non par écrit.

Lors des consultations, les parents peuvent être informés de la possibilité d'effectuer des tests génétiques supplémentaires si nécessaire

ANNEXE 3 : ENTRETIEN QUALITATIF AVEC UNE PUÉRICULTRICE DU SERVICE NEONATAL

Pratiques antérieures à la généralisation du dépistage (jusqu'à octobre 2024)

- Avant novembre 2024, comment s'organisait le dépistage néonatal de la drépanocytose dans votre établissement ?

“On faisait aux enfants à risques, donc nés du bassin méditerranéen et lors du test TDMM test de dépistage des maladies métaboliques à 3 jours de vie.”

- En tant que professionnel·le de santé, quel était votre rôle dans ce dispositif de dépistage ciblé ?

“On cochant sur le carton « Nouveau-né à risque » pour qu'ils fassent la recherche. On ne le faisait pas en systématique sur tous les enfants. Maintenant on fait, enfin maintenant c'est fait en systématique.”

- Vous aviez déjà un contact avec les parents et vous saviez s'ils étaient issus de milieu à risque ou est-ce que vous faisiez ça uniquement pour les parents drépano ?

“Si parent drépanocytaire ou si parents d'origine du bassin méditerranéen je dirais, on le faisait en systématique en prévention quand même en recherche.”

- Avez-vous observé des cas de dépistage manqué ? Par exemple des parents non ciblés par erreur, ou une origine géographique mal interprétée.

“J'ai pas souvenir que, nous on coche systématiquement pays du Maghreb des choses comme ça, même oui, d'Afrique ou des choses comme ça. Parce que c'est plus fréquent chez ces populations là.”

- Quelles étaient, selon vous, les limites du dépistage ciblé ?

“Bah nous on voit pas à l'HDJ c'est les plus grands qui sont suivis je dirais, mais nous c'était automatique, dès qu'on voyait l'origine des parents on savait si on le faisait ou si on le faisait pas je dirais.”

Depuis le 1er novembre 2024 – Pratiques actuelles

- Quelles modifications avez-vous constatées dans vos pratiques depuis l'entrée en vigueur du dépistage généralisé à tous les nouveau-nés ?

“Non on remplit tous les ronds, mais avant on remplissait aussi parce que, pour qu'ils en aient suffisamment pour faire les analyses. On cochait juste 'à risque' ou non, enfin pour la drépano le seul changement c'est que maintenant on sait qu'on le fait pour tous, donc on le fait pas, mais sinon non on a pas vu de changements je dirais le buvard est quand même rempli de la même manière.”

- Avez-vous reçu une formation ou des consignes spécifiques pour accompagner ce changement ?

“Bah y a le petit livret qui est fourni avec, et sinon après ça date je dirais lors des études, enfin qu'on en a parlé ou ici dans le service c'est fait à tous les bébés à 3 jours de vie enfin on se transmet l'information. Après régulièrement le centre (CRDN) donne des informations quand il y a des choses qui sont modifiées parce que je sais qu'il y a eu des choses de rajoutées aussi, en plus de la drépano, ils nous en informent. On a des messages.”

- Y a-t-il eu un impact sur votre temps de travail ou votre charge administrative liée au dépistage (informations aux parents, gestion des résultats, orientation) ?

“Non, pas observé.”

- Les parents sont-ils mieux informés, ou cela génère-t-il davantage de questions ou d'inquiétudes de leur part ?

“Non ça change, je dirais ça change pas parce que ça fait partie, ben ils savent qu'il y a plusieurs maladies qui sont dépistées, ils savaient pas forcément avant pour la drépano que c'était pas fait en systématique Donc pour eux je pense que ça change rien, on leur informe que ben si tout est normal ils auront pas de nouvelles, et qu'on risque de refaire un contrôle ou euh peut être, mettre leurs coordonnées et ils risquent d'être appelés s'ils ont des tests qui, où les chiffres ou les résultats sont anormaux.”

Impacts perçus du dépistage généralisé

- Pensez-vous que ce dépistage généralisé est une avancée pour la prise en charge de la drépanocytose ? Pourquoi ?

“Oui, parce que y a peut être des enfants qui passaient à travers les mailles du filet et ça permet de détecter plus vite. Donc si c’est bien.”

- Avez-vous constaté une évolution dans la détection ou la précocité du diagnostic depuis novembre 2024 ?

“Non, nous on a pas le retour de qui est positif, si on a trouvé des enfants positifs ou pas. On a pas le suivi derrière. On sait que les grands prématurés on leur fait en systématique à 3j et à 15j de vie parce que parfois on a des taux qui sont anormaux mais dû à une euh une maladie dépistée mais dû à la prématurité. Donc euh, on sait que moins de 32 semaines on fait en systématique à 3j et à 15j.”

- Observez-vous une meilleure coordination avec les centres spécialisés ou les pédiatres pour la prise en charge des enfants dépistés ?

Réactions éthiques et sociétales

- Avez-vous observé chez certains parents une incompréhension ou une anxiété vis-à-vis du dépistage généralisé ?

“Non.”

- Craignez-vous un risque de stigmatisation ou de surmédicalisation, en particulier pour les familles d’origine afro-caribéenne ou méditerranéenne ?

“Non parce que nous enfin quand on le présente aux parents on dit que c’est un test qui est fait à tous les bébés et c’est automatiquement dépisté tôt pour permettre la mise en route d’un traitement et permettre que les enfants aient une vie normale, et que c’est dépisté à tous les enfants dans toutes les maternités et eux ils le comprennent je dirais. Après je leur dis si jamais vous n’êtes pas recontactés c’est que tout est normal, et si y a des tests à faire on vous recontacte. Moi j’ai pas l’impression que les parents sont en, je dirais y a déjà du fait de la prématurité, d’autres inquiétudes, qui sont je dirais pour eux

plus importantes, gérer les enfants sous oxygène et des choses comme ça, que ça, ça les inquiète pas plus.”

- Ce dépistage devrait-il, selon vous, toujours être accompagné d'un consentement spécifique ?

“Pour la mucoviscidose on fait signer en plus. Mais pour le reste non.”

- Est qu'il arrive que des parents refusent le test ?

“On a une majorité qui euh, qui accepte. Enfin, j'ai jamais eu des parents qui ont pas signé, mais, c'est déjà arrivé.”

Recommandations et perspectives professionnelles

- Quels seraient, selon vous, les leviers d'amélioration pour que ce dépistage soit mieux intégré et compris par les familles ?

“Est-ce que c'est déjà abordé en anténatal ? Pendant la surveillance de la grossesse ? Parce que pendant la grossesse, ils peuvent dire, enfin informer les mamans qu'à 3 jours de vie il y aura un test qui sera fait pour la recherche systématique de cette pathologie là. Ca ils pourraient en informer.”

- Quels besoins de formation ou de communication identifiez-vous pour les professionnels de santé ?

“Non, pendant les études de puéricultrices je dirais en, ou quand on va en maternité dans des services de néonatal je dirais on est formées, et non je pense pas. Mais je vous dis, le centre (CRDN) à chaque fois qu'il y a des modifications tu sais on a, des informations.”

- Avez-vous des suggestions pour mieux accompagner les familles concernées par la maladie ou le statut de porteur ?

“Non, désolée nous on les voit très momentanément tout petits et après dès qu'ils sont suivis en HDJ, mais plus la prise en charge est précoce je dirais mieux c'est encore.”

ANNEXE 4 : ENTRETIEN QUALITATIF AVEC UNE INFIRMIÈRE EN MATERNITE

Pratiques antérieures à la généralisation du dépistage (jusqu'à octobre 2024)

- Avant novembre 2024, comment s'organisait le dépistage néonatal de la drépanocytose dans votre établissement ?

“Pour la drépanocytose du coup, on regardait un peu les origines (des parents) s'ils étaient méditerranéens ou pas, et du coup des fois, ben on avait pas forcément à demander, mais on proposait voilà de cocher la case à cocher différent du TDMM. Voilà. Et souvent, à 98% les parents étaient ok.”

- En tant que professionnel-le de santé, quel était votre rôle dans ce dispositif de dépistage ciblé ?

“Alors nous c'était d'expliquer aussi ce que c'était que la drépanocytose, du coup on a des dépliants qui sont faits exprès pour la néonate et la maternité, qu'on donne aux parents avant donc à la naissance, et on demande de signer le petit carton du test de Guthrie et euh du coup ils ont au moins les 3 premiers jours pour réfléchir, se renseigner sur à quoi ça correspond, et on refait un point au moment où, juste avant de refaire le TDMM.”

- Avez-vous observé des cas de dépistage manqué ? Par exemple des parents non ciblés par erreur, ou une origine géographique mal interprétée..

“Ben après on essaie de demander, après c'est vrai que nous en néonate c'est aussi des parents qui sont en souffrance du fait de la prématurité, et du coup ça peut, je veux pas dire qu'il y a 100% de voilà qu'ils sont tous au courant, mais des fois c'est vrai qu'ils passent à côté d'une information, qu'on a pu leur dire mais à ce moment là il y a eu un état critique et du coup ben ça passe un peu dans les oubliettes. Après voilà, ils nous font confiance et nous on essaie d'aborder le sujet et de bien leur expliquer que c'est dans l'intérêt de l'enfant, et pour savoir aussi et pouvoir prendre en charge après plus tard.”

- Quelles étaient, selon vous, les limites du dépistage ciblé ?

“Ben on proposait pas forcément systématiquement et c'est vrai que, peut être qu'il y a des origines qu'on a pas vu et que, après y a des transferts aussi entre établissements donc des fois c'est vrai que ça a été fait au premier parce que des fois on fait 2 TDMM

quand ils naissent en préma. Et du coup, euh des fois il y a peut être eu des petits ratés ; Nous on a pas de retours là-dessus, mis à part s'il y a un TDMM qui n'est pas signé ou il manque des informations sur l'un des parents ou des choses comme ça. On a pas vraiment de retour parce que nous comme on reste très peu de temps ici, enfin jusque 3 mois, des fois on a pas, ça passe directement en pédiatrie."

Depuis le 1er novembre 2024 – Pratiques actuelles

- Quelles modifications avez-vous constatées dans vos pratiques depuis l'entrée en vigueur du dépistage généralisé à tous les nouveau-nés ?

"Non ben maintenant du coup avec l'application on sait que c'est fait automatiquement. Donc du coup, y a plus ce consentement forcément à demander, c'est quand même informer les parents du fait du geste qui va être fait sur les maladies, mais du coup il n'y a plus de consentement à donner. Du coup ça leur permet peut être moins de devoir réfléchir et se renseigner là-dessus, parce qu'ils nous font confiance ,et du coup c'est fait automatiquement."

- Avez-vous reçu une formation ou des consignes spécifiques pour accompagner ce changement ?

"Non pas forcément, enfin moi, pas forcément. C'est juste voilà on sait que ça passe en obligation et puis euh, ben on fait ce qu'on nous demande de faire. Enfin c'est prescrit, le TDMM est prescrit par un médecin à faire, et nous on le fait."

- Y a-t-il eu un impact sur votre temps de travail ou votre charge administrative liée au dépistage?

"En fait comme on le fait pour les autres maladies c'est le même support du coup ça n'impacte pas forcément sur nous, peut être plus quand on va expliquer aux parents quand ils nous demandent des infos sur les différentes maladies, mais voilà."

- Les parents sont-ils mieux informés, ou cela génère-t-il davantage de questions ou d'inquiétudes de leur part ?

“Ben je pense qu’ils sont autant informés qu’avant, c’est juste que le dépliant est vraiment très bien fait, et nous ça nous permet justement de pas devoir tout déballer un cours euh médical alors que, ils sont pas forcément dans l’état, il faut que ce soit compréhensible après pour les parents, et plus abordable à leur niveaux, après y en a qui font partie de l’équipe médicale ou paramédicale et qui savent plus assimiler ce que c’est la drépano, et y en a d’autres qui ont aucune notion, donc il faut aussi adapter selon ce que les parents connaissent. Sans les alarmer non plus, parce que ça peut aussi procurer des questions genre « pourquoi vous faites ça ? voilà..”

Impacts perçus du dépistage généralisé

- Pensez-vous que ce dépistage généralisé est une avancée pour la prise en charge de la drépanocytose ? Pourquoi ?

“Oui je pense que ça évitera peut être des loupés justement qui n’étaient pas forcément assimilés et stigmatisés aux personnes méditerranéennes avant, et du coup on, après avec toutes les cultures qui peut y avoir maintenant, le brassage ouais de population, il y a des mouvements de personnes qui sont dans le monde maintenant on est plus à l’abri (d’une erreur). Ça permettra peut être d’éviter de déclencher plus tard, ou de le savoir trop tard.”

- Observez-vous une meilleure coordination avec les centres spécialisés ou les pédiatres pour la prise en charge des enfants dépistés ?

“Nous on est plutôt bien informés et les pédiatres sont vraiment très à l’écoute et très au fait par rapport au TDMM, quand c’est fait, les maladies obligatoires tout ça, donc c’est carré en fait. On ne peut pas louper.”

Réactions éthiques et sociétales

- Craignez-vous un risque de stigmatisation ou de surmédicalisation, en particulier pour les familles d’origine afro-caribéenne ou méditerranéenne ?

“Bah il y a pas de surmédicalisation dans le sens où y en avait déjà 11 qui étaient obligatoires, et du coup c’est le même support ce que j’ai dit tout à l’heure et non je pense que c’est bien au contraire c’est une avancée et ça peut permettre de dépister plus tôt, plus de monde, plus de personnes, et de prendre en charge le plus tôt possible.”

- Ce dépistage devrait-il, selon vous, toujours être accompagné d'un consentement spécifique ?

“Oui c’est oral, après on explique verbalement, on explique aussi par le support et, après avec les lois qui sont faites actuellement ben je pense qu’un consentement à partir du moment où y a une signature c’est un consentement demandé. Pour le TDMM numéro 2 on le demande pas forcément parce que ça a déjà été signé, mais tous les tests de Guthrie doivent être signés par les parents donc pour nous ça correspond à un consentement.”

Recommandations et perspectives professionnelles

- Quels seraient, selon vous, les leviers d’amélioration pour que ce dépistage soit mieux intégré et compris par les familles ?

“Les leviers ben après c’est vrai qu’il y a un gros manque d’informations sur ces maladies, c’est des maladies rares et du coup est-ce que c’est alerter la population et leur faire peur, un peu l’effet Covid qu’on a eu ça a provoqué des, des peurs voilà des anxiétés des peurs. Donc est-ce que les informer trop ou les informer peu? Enfin voilà, du coup on a les supports qui sont faits, on leur explique, les médecins sont aussi à même de recevoir les parents pour ré expliquer les risques, qui sont pas anodins, et que il faut faire des examens pour ça. Maintenant tous les pays ne le font pas, ce n’est pas obligatoire dans tous les pays. Je pense que c’est aussi une avancée médicale, y a aussi des avancées médicales qui sont au bénéfice de la population, y a des avancées médicales ou voilà.. Là je pense qu’avec le consentement, enfin c’est national donc je pense que c’est une bonne chose.”

- Quels besoins de formation ou de communication identifiez-vous pour les professionnels de santé ?

“Bah disons que nous c’est un service spécifique lié à la prématurité, à des enfants qui ne vont pas bien voilà, on est déjà bien formés, en interne et en formation professionnelle.”

- Avez-vous des suggestions pour mieux accompagner les familles concernées par la maladie ou le statut de porteur ? Je sais que vous ne faites pas forcément l'accompagnement derrière.

“Oui voilà, c’est vrai que nous quand les résultats tombent entre guillemets ils sont déjà sortis de la structure et du coup c’est pas forcément nous qui les appelons pour leur expliquer ou alors c’est un rendez vous avec les pédiatres qui vont avoir à leur expliquer la maladie les impacts, les traitements, les choses. Donc nous on a pas forcément ce rapport là. Nous on fait l’examen initial, le prélèvement, et après c’est pas notre fonction d’aller. Peut-être en pédiatrie oui parce qu’ils ont déjà eu des cas drépano, voilà. On a eu une petite fille de 4 ans qui a eu une drépano et elle était passée à côté quoi. Et du coup ben forcément ça a un impact. Si tu as l’occasion de passer en pédiatrie parce que justement il y a eu un cas. Il y a eu un décès, et ils ne savaient pas (son statut drépanocytaire), donc c’est pour ça il y a eu un couac à ce moment là, après c’est pas une petite qui était née en France, donc voilà, d’où l’impact. Peut être que cette orientation là ce questionnaire là en pédiatrie te permettra d’avoir une recherche différente, d’avoir des réponses différentes. Voilà je te le conseille.”

L'IMPACT DU DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA DRÉPANOCYTOSE:

ETUDE DE L'IMPACT APRÈS L'OUVERTURE DU DÉPISTAGE NÉONATAL POUR TOUS DEPUIS LE 1er NOVEMBRE 2024

La **drépanocytose** est une maladie génétique fréquente et grave de l'hémoglobine, responsable de crises douloureuses, d'infections et de complications vasculaires dès la petite enfance. Non diagnostiquée à temps, elle constitue une cause importante mais évitable de **mortalité infantile**. Le **dépistage néonatal** permet une prise en charge précoce, réduisant significativement les complications. Depuis le 1er novembre 2024, la France a généralisé ce dépistage à tous les nouveau-nés, abandonnant l'approche ciblée selon l'origine des parents. Ce mémoire analyse les premiers effets de cette réforme à travers une **approche mixte**, combinant des **entretiens semi-directifs** avec des professionnels de santé et un **questionnaire** destiné au grand public. Les résultats montrent une adhésion majoritairement positive : les soignants saluent une mesure plus équitable et efficace, tout en signalant un besoin de formation et d'outils de communication. Le public, souvent peu informé, se montre favorable après explication. L'étude souligne l'importance de la **prévention**, de la pédagogie et de l'**équité en santé** pour garantir le succès et la pérennité de ce dépistage généralisé.

Mots-clés : *drépanocytose, dépistage néonatal, mortalité infantile, professionnels de santé, prévention, équité en santé*

Sickle cell disease is a common and severe genetic disorder of hemoglobin, leading to painful crises, infections, and vascular complications from early infancy. Without early diagnosis, it is a major but preventable cause of **infant mortality**. **Neonatal screening** enables early care, significantly reducing complications. Since November 1, 2024, France has extended this screening to all newborns, replacing the targeted approach based on parental origin. This thesis evaluates the early effects of this reform through a **mixed-method approach**, combining **semi-structured interviews** with healthcare professionals and a **questionnaire** aimed at the general public. Results show broad support: professionals welcome a more equitable and effective measure, while also highlighting the need for training and better communication tools. The public, often unfamiliar with the disease, shows high acceptance once informed. The study underscores the importance of **prevention**, education, and **health equity** to ensure the long-term success of this universal screening program.

Keywords: *sickle cell disease, neonatal screening, infant mortality, healthcare professionals, prevention, health equity*